

UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA DOCUMENTACIÓN



TESIS DOCTORAL

**Aplicación de distintos sistemas de codificación en la
búsqueda bibliográfica de enfermedades raras**

MEMORIA PARA OPTAR AL GRADO DE DOCTOR

PRESENTADA POR

Marta Rivas Gayo

Directores

Juan Antonio Martínez Comeche
Verónica Alonso Ferreira

Madrid
Ed. electrónica 2019

UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA DOCUMENTACIÓN



APLICACIÓN DE DISTINTOS SISTEMAS DE CODIFICACIÓN EN LA BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA DE ENFERMEDADES RARAS

Tesis Doctoral que presenta Marta Rivas Gayo para la obtención
del Grado de Doctor

Bajo la dirección de los doctores D. Juan Antonio Martínez
Comeche
y Dña. Verónica Alonso Ferreira

MADRID

2018

A mis padres, Pilar y Javier, y a mi hermana, Beatriz.

Agradecimientos.

La realización de este trabajo ha sido posible por la ayuda inestimable de la Dra. D. Verónica Alonso, responsable de Epidemiología del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) perteneciente al Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y todo el equipo del mismo, que me permitieron realizar la investigación de campo en el Instituto para mi Trabajo de Fin de Máster (germen de este trabajo), por sus consejos, asesoramiento y por su apoyo en la realización del mismo.

Al Prof. Dr. D. Juan Antonio Martínez Comeche, Profesor de Recuperación de Información por animarme a realizar esta tesis, y por sus consejos, apoyo y asesoramiento a lo largo del desarrollo de la misma.

A mi familia (mis padres y mi hermana) por su apoyo, consejos, amor y comprensión incondicionales a lo largo de mi vida y más aún en el desarrollo de esta tesis.

A mis compañeros de codificación del Hospital Clínico San Carlos, en especial al Dr. D. Carlos Elvira, por su apoyo, comprensión y colaboración en la etapa final de la tesis.

A Jorge, Marina y mis padres que pacientemente leyeron y revisaron el manuscrito y aportaron interesantes comentarios que mejoraron la redacción.

A Laura cuyo apoyo en todo este proceso fue fundamental para no abandonar.

Y a todas las personas que creyeron en este proyecto y respondieron a mis peticiones.

Índice

Índice	3
Índice de tablas.	6
Resumen	8
Abstract	10
1.- Introducción	12
1.1.- Objeto de estudio	14
1.2.- Justificación del estudio	15
1.3.- Estado de la cuestión	16
1.4.- Objetivos	17
1.5.- Metodología de la investigación	17
1.6.- Estructura del trabajo	19
2.-Terminología médica y documental	20
2.1.-Terminología médica	20
2.1.1.-Estructura lingüística de los términos médicos	20
2.1.2.-Análisis semántico de lenguajes médicos	21
2.1.3.-Enfermedades Raras. Concepto	22
2.2.-Terminología documental	22
2.2.1.-Recuperación de información	22
2.2.2.-Estrategias para la recuperación documental	23
2.2.3.-Búsqueda bibliográfica	24
2.2.4.-Sistemas de recuperación de información	26
2.2.5.-Codificación y Sistemas de codificación	27
2.2.5.1.-Clasificación internacional de enfermedades (CIE)	27
2.2.5.2.-Tesauros	33
2.2.5.3.-Nomenclatura	37
2.2.5.3.1.-Definición	37
2.2.5.3.2.-SNOMED	37
2.2.5.4.-ORPHANET	40
2.2.5.5.-Ontologías	41
3.-Selección del corpus de Enfermedades Raras y de búsquedas	44
3.1.-Selección de Enfermedad Raras	44
3.2.-Búsquedas de artículos empleadas	137
4.-Mapeo entre distintos sistemas de codificación de enfermedades	140
4.1.-Importancia del mapeo entre codificaciones en la mejora de la búsqueda bibliográfica	140
4.2.-La consulta de expertos en la tarea de mapeo de codificaciones	148
4.3.-Elaboración del mapeo de las enfermedades con sus códigos respectivos	148
4.4.-Mapeos desarrollados	218
5.-Búsqueda de artículos en PUBMED	224
5.1.-Acroosteolisis tipo dominante	245

5.2.-Alcaptonuria	258
5.3.-Aspartilglucasaminuria	262
5.4.-Deficiencia de alfa-1 antitripsina	263
5.5.-Deficiencia de piruvato deshidrogenasa	279
5.6.-Enanismo MULIBREY	281
5.7.-Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular	301
5.8.-Enfermedad de Dent	303
5.9.-Enfermedad de Moyamoya	316
5.10.- Enfermedad de Still del adulto	328
5.11.-Enfermedad de Whipple	338
5.12.- Epilepsia neonatal benigna	349
5.13.- Esferocitosis hereditaria	353
5.14.- Leucodistrofia metacromática	372
5.15.- Lipogranulomatosis de Farber	381
5.16.- Monocromatismo de conos azules	404
5.17.- Neurofibromatosis tipo 1	412
5.18.- Síndrome de Churg-Strauss	425
5.19.- Síndrome de Cushing	440
5.20.-Síndrome de Zollinger-Ellison	442
5.2.-Discusión de resultados	469
6.-Conclusiones	484
Bibliografía	486
ANEXOS	495
Lista de abreviaturas.	495
Entrevista para el trabajo de fin de máster	496

Índice de tablas.

Tabla 1. Comparativa de los sistemas de codificación. _____	45
Tabla 2. Relación de los códigos de CIE-10, SNOMED y ORPHA con sus enfermedades. ____	135
Tabla 3. Enfermedades raras seleccionadas (tienen todos los códigos). _____	136
Tabla 4. Términos de búsqueda. _____	138
Tabla 5. Representación de los mapeos entre diferentes sistemas de clasificación. _____	217
Tabla 6. Patologías seleccionadas. _____	223
Tabla 7. Número de artículos encontrados en búsqueda por literal y MeSH. _____	225
Tabla 8. Porcentajes de los resultados. _____	228
Tabla 9. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Acroosteolisis. _____	245
Tabla 10. Artículos de PUBMED de la búsqueda por MeSH de Acroosteolisis. _____	257
Tabla 11. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Alcaptonuria. _____	259
Tabla 12. Artículos de PUBMED de la búsqueda por MeSH de Alcaptonuria. _____	261
Tabla 13. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Aspartilglucosaminuria. _____	262
Tabla 14. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de Aspartilglucosaminuria. _____	262
Tabla 15. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de D. de alfa-1 antitripsina. _____	264
Tabla 16. Artículos de PUBMED de la búsqueda por MeSH de D. de alfa-1-antitripsina. _____	278
Tabla 17. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de D. de Piruvato deshidrogenasa. ____	279
Tabla 18. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de D. de Piruvato deshidrogenasa. ____	280
Tabla 19. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Enanismo MULIBREY. _____	290
Tabla 20. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de Enanismo MULIBREY. _____	300
Tabla 21. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de E. de almacenamiento de glucógeno. 302	
Tabla 22. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de E. de almacenamiento de glucógeno. 302	
Tabla 23. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Enfermedad de Dent. _____	309
Tabla 24. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de Enfermedad de Dent. _____	315
Tabla 25. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Enfermedad de Moyamoya. _____	321
Tabla 26. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de Enfermedad de Moyamoya. _____	327
Tabla 27. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Enfermedad de Still del adulto. _____	330
Tabla 28. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de Enfermedad de Still del adulto. _____	337
Tabla 29. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Enfermedad de Whipple. _____	343
Tabla 30. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de Enfermedad de Whipple. _____	348
Tabla 31. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Epilepsia neonatal benigna. _____	351
Tabla 32. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de Epilepsia neonatal benigna. _____	352
Tabla 33. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Esferocitosis hereditaria. _____	364
Tabla 34. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de Esferocitosis hereditaria. _____	371

Tabla 35. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Leucodistrofia metacromática.	376
Tabla 36. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de Leucodistrofia metacromática.	380
Tabla 37. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Lipogranulomatosis de Farber.	398
Tabla 38. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de Lipogranulomatosis de Farber.	403
Tabla 39. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Monocromatismo.	411
Tabla 40. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de Monocromatismo.	411
Tabla 41. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Neurofibromatosis.	424
Tabla 42. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de Neurofibromatosis.	425
Tabla 43. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Síndrome de Churg-Strauss.	431
Tabla 44. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de Síndrome de Churg-Strauss.	439
Tabla 45. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal de Síndrome de Cushing.	440
Tabla 46. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de Síndrome de Cushing.	441
Tabla 47. Artículos de PUBMED de la búsqueda literal del Síndrome de Zollinger-Ellison.	456
Tabla 48. Artículos de PUBMED de la búsqueda MeSH de Síndrome de Zollinger-Ellison.	468

Resumen

En este trabajo se pretende mejorar la visibilidad de las llamadas Enfermedades Raras (ER), mediante técnicas documentales de búsqueda bibliográfica. Por definición, las ER afectan a menos de 5 por cada 10.000 personas en la Unión Europea. En la mayoría de los casos son niños que nacen con la patología o la desarrollan a muy temprana edad. Su diagnóstico es muy complejo por los distintos factores que intervienen y en muchos casos las patologías son tan graves que llegan a ser incompatibles con la vida. Debido a su baja prevalencia, su dispersión geográfica, su baja supervivencia, la complejidad y variabilidad de sus presentaciones clínicas y las diferentes y múltiples nominaciones para una misma enfermedad, la investigación de ER supone un reto adicional y es difícil disponer de bases de datos con número suficiente de casos para llegar a respuestas clínicas que pudieran servir para el diagnóstico, tratamiento y control de estas enfermedades.

El objetivo principal es aplicar distintos sistemas de codificación (sanitario y terminológico) para la búsqueda bibliográfica de información relacionada con ER. Como objetivos secundarios se plantean los siguientes: elaborar un mapeo orientado a ER en el que se relacionen términos de identificación de la enfermedad (literal, número ORPHA) y códigos empleados en el ámbito sanitario (CIE, SNOMED) con códigos para la búsqueda bibliográfica de artículos científicos (MeSH); explorar las posibilidades que ofrece la búsqueda bibliográfica especializada sobre ER utilizando códigos MeSH frente a las búsquedas tradicionales de términos libres o nombre de enfermedad; y, por último, revisar los artículos obtenidos en ambas búsquedas y comparar si las búsquedas por MeSH suponen una ventaja en cuanto al número de artículos válidos.

La metodología usada para llevar a cabo esta investigación parte de la descarga de la base de datos de ORPHANET (versión de noviembre de 2016) depurada para quedarme únicamente con las ER que cumplen la condición de tener tanto código CIE-10 como MeSH. Se obtiene un listado de 1.576 enfermedades que cumplen este criterio. Este listado se cruza con el mapeo elaborado por la autora de este trabajo como parte de su Trabajo de Fin de Máster. A continuación, se desarrolla un mapeo entre los sistemas de clasificación anteriormente mencionados. Ese mapeo se utiliza posteriormente para hacer búsquedas en PUBMED de una selección de 21 patologías, tanto por literal como por MeSH, viendo -de entre los artículos que ofrecen estas búsquedas- cuáles son válidos para la investigación (porque realmente tratan la enfermedad) y cuáles no son válidos para la investigación porque no tratan la enfermedad, solo la mencionan.

A continuación, se analizan los resultados, obteniendo que se ofrecen prácticamente las mismas respuestas en las búsquedas por literal que en las búsquedas por MeSH. En 7 de las 21 enfermedades estudiadas, en las búsquedas por literal es mayor el número de artículos válidos que en las búsquedas por MeSH. En 8 de las 21 enfermedades estudiadas, el número de artículos es igual en las búsquedas por MeSH que en las búsquedas por literal. Por último, en el resto de los casos, el número de artículos es mayor en las búsquedas por MeSH que en las búsquedas por literal. En cuanto al tema de los documentos de la respuesta, en su mayor parte los artículos emanados de las búsquedas sí presentan la enfermedad. Son minoritarios los casos en los que solo se menciona la enfermedad, pero no tratan en realidad de la misma. Por último, en un caso de búsquedas por literal y otro por MeSH no se obtiene ningún resultado. Estos resultados nos hacen pensar que, al ser una diferencia tan mínima entre una y otra búsqueda, no importa qué método se utilice para la búsqueda.

Del análisis efectuado se concluye que, aunque de una manera muy poco representativa, MeSH ofrece mejores resultados. En los resultados se observan diferencias individuales significativas, aunque la diferencia global es mínima. En definitiva, se pueden utilizar indistintamente ambos procedimientos. Se elabora un mapeo orientado a ER que contribuye a la codificación y estandarización de la terminología médica de estas enfermedades. Otra de las conclusiones de este trabajo es que, en algunas patologías, la utilización de códigos MeSH ofrece mejores resultados que la búsqueda por literal. También se demuestra que como pareciera lógico los resultados obtenidos para las enfermedades que devuelven menos artículos el comportamiento es más errático en el resultado de las búsquedas bibliográficas, que en las enfermedades que devuelven más artículos en las que el comportamiento es más homogéneo.

Finalmente dado que la eficacia de estas búsquedas bibliográficas es del 71% lo que supone un importante ruido documental (29%) parece razonable explorar otros mecanismos que mejoren estos resultados y puedan ofrecer mayor nivel de certeza, como pueden ser sistemas inteligentes basados en tecnología Big Data y en las posibilidades que ofrece “el aprendizaje de máquina o machine learning”.

Abstract

This work aims to improve visibility to the so-called rare diseases (RD) by documental technology to search bibliography. RDs affect less than five per 10,000 people in the European Union. In most cases, they are children who are born with it or develop it at an early age. Its diagnosis is so complicated, and, in many cases, the pathologies are so serious that they become incompatible with life. Due to its low prevalence, its geographical dispersion, its low survival, the complexity and variability of its clinical presentations and the different and multiple nominations for the same disease, RD research is a great challenge, and it is difficult to have databases with enough number of cases to come to a clinical conclusion that could be useful for the diagnosis, treatment and control of these diseases.

The main objective is to apply different coding systems (sanitary and terminological) for the bibliographic research of information related to RD. As secondary objectives, the following are proposed: to elaborate an RD-oriented mapping in which terms of identification of the disease (literal, number ORPHA) and codes used in the sanitary field (CIE, SNOMED) are related with codes for the bibliographic research of scientific articles (MeSH); explore the possibilities offered by the specialized search on Rare Diseases using MeSH codes versus traditional searches of free terms or name of disease; and, finally, review the articles obtained in both searches and compare them to find out if searches by MeSH are an advantage in terms of the number of valid articles.

The methodology used to carry out this research is based on the download of the Orphanet's database (November 2016 version) refined, shortlisted to keep only the Rare Diseases that fulfil the condition of having both ICD10 and MeSH codes. A list of 1,576 diseases that meet this criterion is obtained. This list is crossed with the mapping prepared by me for my end of master project. Next, a mapping between the above-mentioned classification systems is developed. This mapping is then used to search PUBMED for a selection of 21 pathologies, both literally and by MeSH, looking at - among the articles offered by these searches - those which are valid for research (because they discuss the disease) and those which are not (because they do not talk about the disease, they only mention it).

Subsequently, the results are analysed, obtaining that practically the same answers are offered in searches by literal and by MeSH. In seven of the 21 diseases studied, in searches by

literal, the number of valid articles is higher than by MeSH. In eight of the 21 diseases studied, the number of articles is the same in searches by MeSH and by literal. Finally, in the rest of the cases, the number of articles is higher in the searches by MeSH than in those by literal. As for the subject of the response documents, most part the articles emanating from the searches do present the disease. There are a minority of cases in which it is only mentioned, but they do not really deal with it. Finally, in a case of searches by literal and another by MeSH, no results are obtained. This information makes us think that, being such a minimal difference between one search or another, it does not matter which method is used.

From the analysis carried out, it is concluded that, although in a very unrepresentative manner, MeSH offers better results. Significant individual differences are observed, although the overall difference is minimal. In short, both procedures can be used interchangeably. An ER-oriented mapping is elaborated that contributes to the codification and standardization of the medical terminology of these diseases. Another of the conclusions of this work is that, in some pathologies, the use of MeSH codes offers better results than the literal search. It also shows that as it seems logical the results obtained for the diseases that return fewer articles, the behaviour is more erratic in the result of the bibliographic searches, than in the diseases that return more articles in which the behaviour is more homogeneous.

Finally, given that the efficiency of these bibliographic searches is 71%, which means an important documentary noise (29%), it seems reasonable to explore other mechanisms that improve these results and can offer a higher level of certainty, such as Intelligent Systems based on Big Data technology and the possibilities offered by "learning machine".

1.- Introducción

La elección del tema de este trabajo viene motivada por un interés científico para ayudar en la investigación de enfermedades, en concreto las conocidas como “raras”, aplicándolo a la búsqueda de información epidemiológica.

Partiendo de que la información publicada en revistas biomédicas es muy extensa, lo que hace que su recuperación sea muy compleja y genere ruido documental, es importante trabajar en la mejora de las herramientas de la recuperación de esta información. Se pretende facilitar la búsqueda bibliográfica de enfermedades para potenciar su investigación, lo que aportará mejoras en el diagnóstico y pronóstico de estas enfermedades y en la calidad de vida de los pacientes y familias. Se desarrollará una metodología que minimice el ruido documental, agilizando la búsqueda de estas enfermedades en las grandes bases de datos bibliográficas.

En este sentido, disponer de un mapeo entre los distintos sistemas de codificación de enfermedades relacionándolos con artículos publicados en PUBMED, mejoraría mucho la investigación de las enfermedades, al facilitar la recuperación más fidedigna de la información (Perea-Ortega, Montejo-Ráez, Díaz-Galiano, & García-Cumbreras, 2011); (Jacobs, Quinn, & Nelson, 2006a).

Al existir diferentes clasificaciones para los mismos cuadros nosológicos y con el objetivo de buscar una homogeneización y normalización documental se utilizan herramientas de correspondencia entre las distintas clasificaciones que genéricamente se conocen como “mapeos”. Los mapeos permiten recuperar una misma información de las distintas clasificaciones de una manera más fácil y rápida, con el valor añadido de facilitar el uso de los códigos normalizados como palabras clave en los artículos de las revistas biomédicas.

El desarrollo de los mapeos sirve también para ver la correlación que existe entre las distintas clasificaciones y el grado de especificidad y precisión que tienen cada una y con respecto al resto.

En el campo de la medicina, la forma de gestionar la información sanitaria se lleva a cabo, fundamentalmente, mediante la codificación de los episodios de los pacientes cuando son dados de alta hospitalaria o en los distintos contactos que tiene el paciente en Atención Primaria, Atención Especializada y Urgencias. Esta tarea se lleva a cabo sobre todo con la Clasificación Internacional de Enfermedades desarrollada por la OMS (Organización Mundial de la Salud), desde la CIE-9-MC (Clasificación Internacional de Enfermedades 9ª edición Modificación Clínica)(Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, 2014), usada con carácter universal,

vigente hasta finales del año 2015 y a partir de enero de 2016 sustituida por CIE-10-ES (Clasificación Internacional de Enfermedades 10ª edición versión española)(Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, 2018).

Respecto a las ER, tomando como referencia el comunicado emitido por la Comisión de las Comunidades Europeas: “Commission of the European Communities. Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the regions on Rare Diseases: Europe's challenges. Bruselas, 11 noviembre 2008”(Commission of the European Communities, 2008) estas patologías se definen como “todas aquellas entidades clínicas cuya prevalencia no supera la cifra de 5 casos por cada 10 000 habitantes en la Unión Europea”. En el trabajo publicado por el IIER (Instituto de Investigación de Enfermedades Raras) (Pertenece al ISCIII [Instituto de Salud Carlos III]) se comenta lo siguiente: “La mayoría de los casos de ER aparecen en la edad pediátrica, consecuencia directa de la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y de la presencia de anomalías congénitas. No obstante, la contribución a las cifras de prevalencia globales para las ER se debe, en buena medida, a las personas en edades comprendidas en la vida adulta. Esto es debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles como malformaciones o enfermedades genéticas graves, o bien a ciertas enfermedades cuya edad de aparición es más tardía, así como los casos de enfermedades infantiles con mejor pronóstico que llegan a la vida adulta”. (Manuel Posada & Abaitua, 2012)

Como se ha comentado previamente, la baja prevalencia de las ER, es decir, que cada una de ellas la padezcan muy pocos individuos a nivel mundial no debería ser obstáculo para llevar a cabo investigaciones médicas y farmacéuticas que permitan mejorar el diagnóstico, el pronóstico y la calidad de vida de estas personas, en general bastante pobre (Ramon, Avellaneda Fernández, & Izquierdo Martinez, 2008) (M. Posada, Martín-Arribas, Ramírez, Villaverde, & Abaitua, 2008). La escasez de casos, la dispersión geográfica, la complejidad y variabilidad de sus presentaciones clínicas y las diferentes y múltiples nominaciones para una misma enfermedad, ha dificultado disponer de bases de datos con número suficiente de sujetos que permita llegar a respuestas clínicas que pudieran servir para el diagnóstico, tratamiento y control de estas enfermedades (Avellaneda, Izquierdo, Torrent-Farnell, & Ramón, 2007) (Bermejo Sánchez, Posada de la Paz, & Alonso Ferreira, 2016, 31).

Para solventar este problema antiguo, se han utilizado desde hace años sistemas de clasificación de enfermedades estandarizados que tienen la virtud de identificar casi

unívocamente nominaciones literales de enfermedades con códigos numéricos o alfanuméricos. Por ello utilizar sistemas universales de clasificación y los correspondientes mapeos entre ellos, puede suponer una mejora en el conocimiento clínico de estas enfermedades. La virtud de las clasificaciones de enfermedades y las nomenclaturas está en que homogenizan la información al utilizar lenguaje normalizado que evita la dispersión que supone el lenguaje textual médico, que presenta frecuentes sinonimias. Como principal ventaja está el que permite agrupar las enfermedades bajo epígrafes más controlados, lo que redundaría en recolectar un mayor número de pacientes que presentan características comunes, ya que permiten realizar estudios de salud poblacional y apoyo a las decisiones clínicas (Bermejo Sánchez et al., 2016, 31). Las ventajas aquí enunciadas tienen que tener su correlación con la búsqueda bibliográfica que utilizan los investigadores, de manera que, si se incluyen elementos de las clasificaciones de enfermedades en las palabras claves de los artículos científicos, se podría identificar de una manera más fidedigna las ER y sus manifestaciones, lo que redundaría en un mejor conocimiento de las distintas enfermedades que se publican en todo el mundo.

La propuesta es mejorar los sistemas de búsqueda bibliográfica que permitan una mejor identificación universal de estos casos, dado que la búsqueda por denominación literal de las enfermedades genera mucho ruido documental y por tanto inexactitudes en las búsquedas. (Gonzalez de Dios, Sempere, & Aleixandre-Benavent, 2007)

1.1.- Objeto de estudio

El objeto de este trabajo es apoyar la investigación de las ER que por su baja frecuencia, complejidad diagnóstica y ausencia de tratamiento específico curativo son las más necesitadas de investigación.

Para ello se pretende disponer de un mapeo entre distintos sistemas de codificación de ER, que ayude a la gestión documental sanitaria en el ámbito de las revistas biomédicas y su aplicación en epidemiología e investigación sanitaria.

Se entiende por mapeo la correlación entre los términos de distintas clasificaciones que pueden tener distintos niveles de desarrollo (granularidad), es decir, para un mismo término médico establecer la correlación entre CIE-9-MC, CIE-10, CIE-10-ES, SNOMED, MeSH.

Para ello se mapearán los diferentes sistemas de codificación y se relacionarán con artículos publicados en PUBMED sobre dichas patologías.

El buscador más utilizado en medicina y ciencias afines es PUBMED, posteriormente se comentará más ampliamente.

Este mapeo proporcionaría la representación del mismo término en distintas clasificaciones, lo que facilita la recuperación de la información, tanto de las historias clínicas como de registros de mortalidad, revistas biomédicas y de páginas web especializadas.

La búsqueda en PUBMED no devuelve información procedente de códigos MeSH (tesauro), tampoco devuelve una codificación por enfermedades, puesto que su función es establecer un árbol jerarquizado para indexar artículos utilizando índices que corresponden a localización anatómica, manifestaciones clínicas, etc. lo que significa que no permite avalar un método que facilite las búsquedas en estos motores de búsqueda. Como documentalista debo utilizar los sistemas de clasificación propios de la especialidad (CIE-10-ES, CIE-9-MC y SNOMED). El mapeo de estos códigos permite mejorar los resultados de las búsquedas, dado que los códigos SNOMED pueden identificar de forma unívoca, enfermedades y manifestaciones clínicas del subconjunto de ER, que por sus características definitorias (pocos casos, muchas manifestaciones dispersas, habitualmente sintomáticas), hacen que las búsquedas solo con palabras clave puedan generar un importante ruido y silencio documental, y por tanto se pierda exhaustividad limitando las posibilidades para los investigadores.

Por tanto, la finalidad sería justificar la necesidad de sustituir o incrementar las palabras claves de los artículos que puedan generar ruido documental (porque son las propuestas por los autores), con códigos normalizados automatizados; esto tiene la ventaja de que pueda ser utilizado por motores lingüísticos que traduzcan el lenguaje natural a códigos (como ya se vio en el artículo que publicamos en la revista *El Profesional de la Información*) (Rivas Gayo, Rivas Flores, Medino Muñoz, Alonso Ferreira, & Martínez Comeche, 2016). El papel del documentalista, en este caso, es avalar los códigos que ofrezca el motor de búsqueda, previos a la indexación de la revista.

1.2.- Justificación del estudio

Este estudio está justificado por la necesidad científica de facilitar la investigación de las enfermedades, en concreto las llamadas “raras”. Para ello se propone establecer mapeos entre las distintas clasificaciones y nomenclaturas de enfermedades para homogeneizar la información disponible de estas enfermedades. De esta forma, se permitirá a los investigadores recuperar con menor esfuerzo y más seguridad la información disponible en el mundo científico, y se

considera, además, adecuado que estos mapeos pudieran formar parte del elenco de palabras claves descriptoras y clasificadoras de los artículos publicados en revistas biomédicas.

Es importante el uso de mapeos en tanto en cuanto se ven de forma rápida y fácil todos los correspondientes a una misma enfermedad, a la vez que se evita tanto el ruido documental como el silencio documental a la hora de la búsqueda bibliográfica de las enfermedades.

1.3.- Estado de la cuestión

El grupo de ER es muy heterogéneo tanto en las enfermedades como en las manifestaciones clínicas (Rath & Rodwell, 2017). La extensión geográfica es universal, de manera que una misma enfermedad puede ser descrita y referenciada de manera diferente por distintos investigadores de diversos países, esto se debe a los múltiples síntomas y manifestaciones clínicas con expresiones sindrómicas. (Paz & Ribes, 2010)

Las distintas clasificaciones de enfermedades por lo general se basan más en las denominaciones clásicas por órganos y aparatos, y mucho menos por las manifestaciones o presentaciones clínicas de las enfermedades. De cara a la homogeneización de la información sobre ER supone un gran hándicap, ya que por lo general estas enfermedades se describen en base a las manifestaciones clínicas o a su etiología fundamentalmente de índole genética. En esta situación las clasificaciones de enfermedades habituales no tienen códigos suficientes que engloben a la mayoría de estas ER.

Los problemas con la codificación de ER principalmente surgen por la falta de especificidad de las clasificaciones actuales en la gran mayoría de estas enfermedades, lo que lleva a codificarlas en códigos llamados “cajón de sastre” en los que se incluyen varias de ellas y no están codificadas de manera unívoca. Esto es por la invisibilidad de estas enfermedades en el sistema sanitario, por sus características de baja prevalencia y dispersión geográfica. Aunque este aspecto ha mejorado sustancialmente con la introducción de la CIE-10-ES y sobre todo con SNOMED. (Bermejo Sánchez et al., 2016, 37)

En España el ISCIII, a través del IIER, centraliza la información referente a estas enfermedades y coordina los diferentes grupos de trabajo que apoyan el Registro Nacional de Enfermedades Raras (<https://registroraras.isciii.es/>), con importantes conexiones con grupos de investigación a nivel internacional. Como consecuencia de esto, se están llevando a cabo distintas líneas de investigación teniendo como eje central el mejor conocimiento de estas enfermedades, tanto en los aspectos clínicos como documentales.

Por otro lado, ORPHANET es una base de datos de referencia internacional sobre ER que ofrece información especializada sobre las mismas a través de su página web (<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>). Adolece de un desarrollo de codificación que incluya las distintas clasificaciones de enfermedades ya que se relaciona solo en algunos casos con la CIE-10 y nunca con la CIE-9-MC; además proporciona términos MeSH. Esta tesis mejoraría la correlación de estos códigos al incluir las distintas clasificaciones relacionando unas con otras en base a cada enfermedad y con una estrategia de búsqueda especializada, que incluya como palabra clave distintos códigos de clasificación de ER.

1.4.- Objetivos

Objetivo general

Analizar las posibles ventajas de los distintos sistemas de codificación (sanitarios y terminológicos) para la búsqueda bibliográfica de información relacionada con ER.

Objetivos específicos

Elaborar un mapeo orientado a ER, en el que se relacionen términos de identificación de la enfermedad (literal, número ORPHA), con códigos empleados en el ámbito sanitario (CIE, SNOMED) y con códigos para la búsqueda bibliográfica de artículos científicos (MeSH).

Explorar las posibilidades que ofrece la búsqueda bibliográfica especializada sobre ER utilizando códigos MeSH, frente a las búsquedas tradicionales de términos libres o nombre de enfermedad.

Revisar los artículos obtenidos en ambas búsquedas, y comparar si las búsquedas por MeSH suponen una ventaja en cuanto al número de artículos válidos.

1.5.- Metodología de la investigación

Se descarga de la base de datos de ORPHANET la versión de noviembre de 2016 depurada, para quedarnos únicamente con las ER que cumplen la condición de tener, tanto código CIE-10 como MeSH. Con este criterio tenemos 1.576 números ORPHA1 diferentes con MeSH y CIE-10. Dado que en ocasiones a un mismo número ORPHA le asignan varios códigos CIE-10, hay más entradas o registros en la base de datos (1.966 filas).

¹ Número ORPHA es el código asignado por los administradores de ORPHANET para cada una de las enfermedades o situaciones clínicas que tienen indexadas.

A su vez esta tabla se cruza con una tabla elaborada por mí para mi Trabajo de Fin de Máster resultado del cruce de diversas tablas (ORPHANET con CIE-10, ORPHANET con MeSH, ORPHANET con SNOMED y ORPHANET con CIE-9-MC y CIE-10) en la que se mapeaban ER con sus códigos correspondientes. A continuación, se consultará si en el portal web ORPHANET existe un código específico para cada una de ellas. Finalmente, los casos que cumplan estos requisitos serán los seleccionados para el estudio. Con ellos se realizarán estrategias de búsqueda especializadas a partir de los códigos MeSH y se analizarán los resultados que ofrece PUBMED para comprobar la especificidad de cada estrategia.

La elección de estos sistemas de codificación (CIE-9-MC, CIE-10, CIE-10-ES, SNOMED y MeSH), se debe a que son los más utilizados en el mundo sanitario a nivel internacional ya que son herramientas de trabajo diario de los profesionales, y por tanto son los más conocidos y presentan una mayor representatividad en el ámbito biomédico.

El utilizar uniformidad en los términos evita a los investigadores la pérdida de información, que se produce cuando solo se busca a través de términos de lenguaje natural, que presenta una mayor dispersión terminológica.

El mapeo de estos términos con sus códigos correspondientes facilita la búsqueda bibliográfica tan necesaria para los investigadores, sobre todo cuando el dominio de investigación es el de enfermedades poco frecuentes como son las denominadas “ER”.

Las herramientas utilizadas para esta investigación son las siguientes:

Listado de enfermedades proporcionado por el Instituto de Investigación de ER, perteneciente al ISCIII, será la base de la investigación.

CIE-9-MC, herramienta básica para la codificación diaria en los hospitales y centros de salud a nivel mundial. Utilizada en la codificación de la causa básica de defunción de 1981 a 1998.

CIE-10-ES, vigente a partir del 2016, para la codificación de las altas hospitalarias episodios de urgencia y de procesos ambulatorios.

CIE-10, antecedente de la anterior, se utiliza en la codificación de la causa básica de defunción desde 1999.

ORPHANET, portal web específico de ER, en donde se puede encontrar información de estas enfermedades en muchos aspectos, diagnóstico, síntomas, pronóstico, tratamiento, medicamentos, etc.

MeSH, (Medical Subject Headings) tesauro médico que indiza los artículos publicados en la base de datos médica más conocida y usada en este mundo “PUBMED”.

SNOMED-CT, (Standard NOMenclature of MEDicine Clinical Terms). Nomenclatura estándar de medicina.

El método que se va a utilizar para desarrollar los objetivos relativos a la recuperación de información y a la gestión documental sanitaria será la comparación de búsquedas bibliográficas con y sin la herramienta del mapeo desarrollada en este trabajo.

1.6.- Estructura del trabajo

Partiendo de la definición de codificación, específicamente en el ámbito biomédico se presentan los distintos sistemas actualmente vigentes. Teniendo como eje la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) desarrollada por la OMS, se exponen la CIE-9-MC vigente para los registros sanitarios oficiales hasta diciembre de 2015 y la CIE-10-ES vigente a partir de enero de 2016.

Por otro lado, se expone la definición de tesoro y su aplicación centrándonos en el tesoro MeSH, especializado en sanidad y desarrollado por la Biblioteca Nacional de Estados Unidos para PUBMED, el mayor gestor bibliográfico de revistas biomédicas.

Finalmente se define lo que es una nomenclatura, especialmente SNOMED-CT (Standard Nomenclature of Medicine Clinical Terms) desarrollada por el Colegio de Patólogos Americanos, inicialmente para identificar las patologías en las muestras biológicas y que posteriormente se ha extendido al resto de las áreas biosanitarias.

Como base de datos de referencia sobre ER utilizamos ORPHANET ya que ofrece información especializada sobre estas enfermedades y tiene un sistema de correlación entre distintas clasificaciones de enfermedades.

A continuación, se expone la selección de ER realizada para este trabajo, entendiendo por tales aquellas con una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.0000 habitantes.

Posteriormente se define qué es un mapeo y su aplicación y justificación en este trabajo.

Partiendo de la tabla elaborada ad hoc para este trabajo que consta 21 enfermedades (con sus correspondientes números ORPHA y códigos CIE-10, CIE-9-MC, SNOMED Y MeSH) se hacen búsquedas en PUBMED de dichas enfermedades, cuya realización explico más adelante, los artículos seleccionados son analizados en cuanto a si tratan realmente sobre la enfermedad que mencionan o no. Se lleva a cabo la discusión de los resultados analizadas a la luz de la bibliografía disponible, y por último se exponen las conclusiones de este trabajo.

2.-Terminología médica y documental

Inicialmente se repasa el significado del análisis documental en medicina y ciencias afines, para entender el desarrollo que han tenido los diferentes lenguajes documentales y sistemas de clasificación, lo que permite entender su dificultad a la hora de implementar las herramientas documentales.

2.1.-Terminología médica

2.1.1.-Estructura lingüística de los términos médicos

La medicina y el lenguaje médico utilizan unos términos que se han ido acuñando a lo largo de sus varios siglos de existencia. Así, inicialmente era una terminología que se recogía de la observación de la naturaleza y de lo que se apreciaba en el enfermo en similitud a lo que el médico veía y le permitía categorizar descriptivamente, con ahorro de palabras, lo que apreciaba. Así, el término “íctericia”, procede del término griego ἰκτερος (ikteros = amarillo) que significa “que sufre una enfermedad que le provoca una coloración amarilla” (Diccionario Terminológico de la Real Academia Nacional de Medicina). Pero dado que el término “íctericia” es un signo médico que traduce, en su fisiología el aumento de la bilirrubina en sangre, no nos indica cuál es la causa de ésta, puesto que esta condición puede darse tanto por una enfermedad infecciosa del hígado como por una obstrucción de la vía biliar o por otras causas. Es necesario ser más exhaustivo en el lenguaje médico dado la amplia variedad y dispersión terminológica.

En un análisis que realizaron a finales de los años 70 del pasado siglo, Major, Kostrewski & Anderson (Major, Kostrewski, & Anderson, 1978a) se refieren al modelo lingüístico creado por F. Saussure y su aplicación en el mundo de la medicina, entendido “como una rama de la semiología de la ciencia de signos y símbolos, y como tal debe ser tratado, como parte de un sistema de comunicación”. Es importante el reconocimiento de los componentes de este sistema lingüístico como son las relaciones sintagmáticas (las que suponen el significante) y las paradigmáticas (que representan el elemento conceptual), estableciendo un eje de coordenadas XY entre ambas, para explicar la fuerza de relación entre ellas. En el análisis del lenguaje médico estos autores reconocen en la estructura jerárquica del mismo dos tipos de relaciones; las taxonómicas y la relación entre el todo y las partes (que tanta importancia tiene en medicina, fundamentalmente por el componente anatómico, se entiende que es una división de

conveniencia médica dado que las partes son constitutivas del todo). Así podemos ver en esta estructura jerárquica que huesos faciales (todo) incluye mandíbula, arco dental, maxilar, etc.

Otra cuestión que considerar en el lenguaje médico es la abundancia de sinónimos y topónimos que lo caracteriza. En este sentido se pueden distinguir dos tipos de términos de búsqueda (lead-in terms), que hacen referencia a los términos propios, más científicos, frente a los términos “preferidos”. Así por ejemplo como término fuerte tenemos “Esclerosis diseminada”, siendo su equivalente en término preferido “Esclerosis múltiple” (Major, Kostrewski, & Anderson, 1978b). Como señalan estos autores haciendo referencia a las conclusiones de Lancaster, en medicina la tendencia es hacia la utilización de los términos preferidos dada la importancia que tiene la especificidad terminológica tanto desde un punto de vista diagnóstico como terapéutico (Major et al., 1978a).

Adquiere importancia la relación sintagmática en lo que supone de convención de significado que no puede ser expresada por una simple palabra, como indican estos autores “la frase «una droga que controla la tos», que define a un fármaco antitusígeno, incluye relaciones sintagmáticas entre todas las palabras que la constituyen”. Es más, en el dominio médico se hace muy necesario el uso de conceptos sintagmáticos dada la emergencia de nuevas palabras que provienen de diversos ámbitos

2.1.2.-Análisis semántico de lenguajes médicos

En este apartado seguiremos el trabajo de Major, Kostrewski & Anderson (Major et al., 1978b) que, aunque hayan pasado 40 años sigue manteniendo su vigencia en lo que se refiere al análisis de los lenguajes médicos más utilizados (MESH, CIE y SNOMED). En el artículo se hace una comparativa semántica de los distintos lenguajes, dada la importancia que adquiere de cara a la recuperación de la información documental que tanta importancia tiene en el ámbito médico, dado que por un lado permite recoger información para la aplicación más inmediata en el cuidado de los enfermos, y para investigación, por lo que contar con herramientas que permitan esta recuperación fidedigna se convierte, no solo en necesario, sino en obligatorio para estos propósitos, por lo que un adecuado análisis semántico puede ayudar a establecer las herramientas que aseguren una mejor recuperación de la información. En el análisis se identifican las distintas categorías y la jerarquización de estas. En sus conclusiones destacan que SNOMED, cuando se consideran solo los términos preferidos, es el que presenta un vocabulario más amplio, además es el que es capaz de reflejar mejor los detalles clínicos, en tanto que MESH

por su estructura captura mejor el contenido de un artículo. Otra cuestión también interesante es el grado de especificidad para la recuperación de información, aquí SNOMED es el que presenta un mayor grado de especificidad, especialmente en lo relativo a la etiología, además proporciona la máxima definición para cualquier concepto al usar seis desarrollos semánticos para cada categoría.

2.1.3.-Enfermedades Raras. Concepto

El programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999-2003), adoptó la actual definición de ER, como aquellas que presentan una prevalencia que no supera los 5 casos por 10.000 habitantes en la Unión Europea (UE)² añaden, que “La mayoría de los casos de ER aparecen en la edad pediátrica, consecuencia directa de la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y de la presencia de anomalías congénitas. No obstante, la contribución a las cifras de prevalencia globales para las ER se debe, en buena medida, a las personas en edades comprendidas en la vida adulta. Esto es debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles como malformaciones o enfermedades genéticas graves, o bien a ciertas enfermedades cuya edad de aparición es más tardía, así como los casos de enfermedades infantiles con mejor pronóstico que llegan a la vida adulta”. (Manuel Posada & Abaitua, 2012)

2.2.-Terminología documental

2.2.1.-Recuperación de información

El proceso de recuperación de la información es una de las actividades que corresponden a los documentalistas, que precisa más especialización cuanto más compleja sea la materia a buscar, porque, en definitiva supone aplicar las técnicas documentales para devolver el resultado más adecuado posible a las necesidades del investigador como recoge María Pinto (Pinto, 2004). Para esta autora el elemento inicial de la recuperación está en formular adecuadamente la pregunta objeto de análisis que identifica con un lenguaje de interrogación adecuado. La importancia de este lenguaje interrogativo supone el que los resultados sean precisos y

² Decision 1295/1999/EC. Programme of Community Action on Rare Diseases (1999-2003). https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf

pertinentes a las necesidades de los estudios, dado que según la estructura documental actual los elementos a los que se dirigen las preguntas van enfocadas a palabras claves, índices y tesauros. Una incorrecta selección de los términos de búsqueda va a tener como consecuencia distorsiones que se manifiestan en forma de ruido y silencio documental, bien porque no se recuperan todos los documentos que tratan de ese tema, “debido a que la estrategia de búsqueda ha sido demasiado específica o que las palabras clave utilizadas no son las adecuadas para definir la búsqueda” (Pinto, 2004) (Silencio documental) o por el contrario se recuperan documentos que tienen poca relevancia para el tema y que tiene que ver con términos excesivamente genéricos (ruido documental) (Pinto, 2004)

2.2.2.-Estrategias para la recuperación documental

De manera habitual en los artículos científicos se incluyen palabras clave (Key words), que son presentadas por los autores e intentan recoger aquellos elementos que se consideran más relevantes, para que puedan ser recuperados por otros autores interesados en el tema. Estas palabras que, por lo dicho anteriormente, pueden no ser muy exhaustivas y pueden responder más a los intereses de los autores centrados en un tema, por lo que pueden no recoger toda la riqueza que puede tener el artículo, y que puede ser de interés para otros investigadores, esto puede generar ruido en la búsqueda documental de manera que incluso podría hacerse inaccesible (Masys, 1990).

Intentos para evitar esta circunstancia son, por ejemplo, los desarrollados por la Biblioteca Nacional de Medicina de EE. UU., (inicialmente con el propósito fundamental de facilitar recuperación informática de la información) que ha desarrollado metatesauros como UMLS, que cruza referencias codificadas de MeSH, CIE y SNOMED. Este metatesauro registra cada concepto médico como una única entidad (Joubert, Peretti, Gouvernet, & Fieschi, 2005).

Por otro lado algunos autores se decantan por el uso de ontologías, en tanto en cuanto “colaboran en la descripción de los diferentes recursos de información y en su posterior recuperación, lo que debería mejorar la recuperación de información en la WEB, en términos de efectividad, rapidez y facilidad de acceso a la información” (García Jiménez, 2004). Entendiendo por ontología la especificación explícita de una conceptualización, al tiempo que define términos básicos y las relaciones que pueden establecerse, así como las reglas de combinaciones de estos

términos y relaciones para definir extensiones a un vocabulario, según la definición de Neches recogida por (García Jiménez, 2004).

Así se han desarrollado proyectos que buscan indización automática de sitios de internet que puedan proporcionar información de alta calidad en el dominio de salud (Joubert et al., 2005). Dado el incremento que experimenta el acceso a información médica a través de la WEB, la alta calidad de estas páginas viene avalada por la adhesión a los principios establecidos por la HON (Health On the Net), organización que certifica la calidad de los contenidos en el dominio de salud. Por otro lado, en este ámbito de las ontologías se han desarrollado estrategias de mapeo como el DyKOSMap, desarrollado por Dos Reis, Dinh, Pruski, Da Silveira y Reynaud-Delaitre (Dos Reis, Dinh, Pruski, Da Silveira, & Reynaud-Delaître, 2014).

Dada la variedad de lenguajes documentales, cada uno con sus características, es preciso realizar mapeos que permitan recuperar términos a partir de cada uno de los lenguajes, puesto que es necesario que los clínicos o los investigadores que están familiarizados con uno de ellos pueda usar otra sin demasiado consumo de recursos, para ello se han desarrollado herramientas como Apelon's TermWorks, que se basa en Microsoft Excel. Este tipo de herramientas puede conseguir hasta un 90% de concordancia, cuando es usado por los editores para establecer la correspondencia entre SNOMED y MeSH, que puede, por tanto, ser usado en búsquedas en PUBMED, cuando se dispone de los códigos correspondientes. Esto debe llevar a utilizar estrategias para que de los artículos médicos se puedan extraer los códigos SNOMED de una manera automática, como ya se hace para los informes médicos de Urgencias que utilizan tecnologías de recuperación de lenguaje natural en lenguaje codificado (Rivas et al 2016).

2.2.3.-Búsqueda bibliográfica

La búsqueda bibliográfica se refiere al proceso llevado a cabo para poder recuperar información de aquella literatura científicamente sólida y relevante. Este proceso se ha convertido en una prioridad en el quehacer de cualquier investigador en la esfera de las ciencias de la salud (Sanz-Valero et al, 2008). Para llevar a cabo este proceso se utilizan filtros metodológicos que como indican Sanz-Valero et al, "Están constituidos por combinaciones de términos, Descriptores, relacionados entre sí que, en conjunto con el término principal (generalmente otro Descriptor) que se desea buscar, permite la recuperación de información con

un alto grado de pertinencia, atenuando el efecto negativo causado por el exceso de información en las bases de datos bibliográficas”, todos estos elementos constituyen estrategias de búsqueda. El todo caso lo importante en la búsqueda bibliográfica, en su fase inicial, está en cómo elaborar la pregunta de investigación a la que debe dar respuesta, así es preciso que la pregunta esté formulada con propiedad, y de manera adecuada según la base de datos a consultar, dado que se debe buscar en los recursos adecuados (Estrada, 2007)

Una buena búsqueda bibliográfica debe cumplir tres requisitos: identificar con claridad la pregunta, buscar apropiadamente en los recursos adecuados y formular de forma adecuada la pregunta según la base de datos.

Así siguiendo metodológicamente a María Pinto (Pinto, 2004), los pasos a seguir serían:

Determinar necesidades de investigación, en este paso la mayor dificultad es establecer la correlación precisa entre la demanda (necesidad) y la respuesta. En este punto es imprescindible determinar con precisión el camino secuencial, pero también los límites tanto terminológicos como temporales y cuáles serían los idiomas de búsqueda.

Establecer criterios de búsqueda, supone tener definidad con claridad aquellas cuestiones que determinan lo que se busca y el punto de partida de este proceso.

Formular las estrategias de búsqueda, conjunto de procedimientos lógicos que permiten obtener los resultados deseados, tales como definir de manera escueta los términos precisos del perfil de búsqueda; buscar conceptos significativos y sus posibles maneras de expresarse, o sus sinónimos, etc.; elección del instrumento de búsqueda a los que se pueda acceder; la traducción de los términos a un lenguaje documental normalizado, siendo de gran utilidad los tesauros, para finalmente solicitar los documentos que puedan ser pertinentes al término de manera que nos devuelva el número de los que cumplen estos requisitos. En este punto conviene recordar que la estrategia de búsqueda utiliza operadores booleanos (Sanz Valero, 2008) expresados como AND (Y); OR (O) y NOT (NO), que son los que delimitan o amplían la búsqueda, incluyendo o reduciendo el espectro de la búsqueda.

2.2.4.-Sistemas de recuperación de información

Siempre ha existido una preocupación por la recuperación de información en el ámbito biosanitario, que se inicia con la creación del Index Medicus, por la National Library of Medicine (NLM) de Estados Unidos, surgiendo a iniciativa de T. Lawson (cirujano jefe del Ejército de Estado Unidos) que, posteriormente bajo la dirección de John Shaw Billings, oficialmente se creó en 1866, siendo en 1879 cuando se publica el primer volumen del Index Medicus (Jordà Olives, 1999). Pero en este momento surge la necesidad de integrar los datos para facilitar la transformación del papel a la digitalización (electrónica o informática) (Adamusiak, Shimoyama, & Shimoyama, 2014).

Siguiendo lo expuesto por Marrero et al (Marrero, Sánchez-Cuadrado, Urbano, Morato, & Moreira, 2010), a la hora de recuperar información del dominio terminológico médico nos encontramos que, la terminología médica carece de patrones regulares que faciliten la identificación automática de términos, a lo que se añade la creación de términos nuevos de origen poco definido, con proliferación de acrónimos, etc., que lo complica aún más, lo que lleva a realizar un auténtico proceso de minería de textos específico para el ámbito sanitario. Para facilitar la recuperación de información se recurre a técnicas de procesamiento de lenguaje natural (PNL) que incluye, descomposición de textos en palabras o términos, etiquetado gramatical, normalización, etc. Para ello se utilizan herramientas como el etiquetador gramatical y semántico adaptado al dominio biomédico, Genia corpus (Marrero et al., 2010). Estos autores también repasan otros sistemas de recuperación como BioNER, que es un sistema basado en aprendizaje supervisado a partir de un corpus. Se reconoce que estos sistemas proporcionan buenas tasas de precisión (entre 70-90%), pero no tanto de exhaustividad por la permanente entrada de nuevos términos, que ronda el 70%, que es bastante más bajo que lo que se devuelve para otros dominios como el periodístico. Como indica Marrero et al, los problemas a los que se enfrenta la recuperación de información en medicina son por un lado de nomenclatura y organización, y por otro lado la práctica ausencia de patrones en la terminología, lo que dificulta grandemente la efectividad de técnicas basadas en aprendizaje automático.

Pero como ocurre en otros ámbitos de conocimiento las fuentes de información no están en un idioma, sino que proceden de varios, fundamentalmente inglés y francés junto con el español en nuestro país. A esto se añade que si se quiere recuperar información del

documento clínico por excelencia, que es la historia clínica, tenemos varios lenguajes oficiales (castellano, catalán, euskera y gallego) en nuestro estado, que conviene considerar a la hora de recuperar información. En estos casos se impone utilizar sistema de recuperación cross lingüe (Carrera García, Gómez Hidalgo, Buenaga Rodríguez, Mata, & Maña López, 2007), así estos autores utilizan como ontología, SNOMED. Realizando tareas de categorización automática, utilizando para la asociación de documentos en varios idiomas el Modelo de Espacio Vectorial.

2.2.5.-Codificación y Sistemas de codificación

Según el diccionario de la RAE (Real Academia Española de la Lengua) codificar es, en su segunda acepción, “transformar mediante las reglas de un código la formulación de un mensaje”, es decir, traducir el lenguaje natural a uno formado por códigos (numérico o alfanumérico) que es reconocido por gran cantidad de gente.

En el campo de la medicina tenemos como herramienta fundamental, (es nuestro sistema de codificación básico) la CIE (Clasificación Internacional de Enfermedades), que a continuación paso a definir y exponer un poco de su historia.

Los sistemas de clasificación permiten manejar la ingente cantidad de información sanitaria con agilidad y seguridad. Son útiles tanto para el ámbito clínico como para la gestión sanitaria como ventaja añadida se indica que esta información, que procede de diferentes fuentes utiliza códigos compartidos que pueden facilitar la interoperabilidad de los distintos sistemas y, por tanto, el intercambio de datos con múltiples fines y objetivos. (Bermejo Sánchez et al., 2016, 31)

2.2.5.1.-Clasificación internacional de enfermedades (CIE)

La clasificación internacional de enfermedades (CIE), es una herramienta de trabajo documental, donde aparecen reunidas todas las enfermedades y su relación con códigos creados específicamente para sí misma.

El principal propósito inicial de la CIE es el registro de la morbilidad y mortalidad tanto a nivel nacional como internacional de manera que se puedan comparar problemas de salud a nivel mundial (Major et al., 1978b).

2.2.5.1.1.-CIE 9

La clasificación internacional de enfermedades novena revisión modificación clínica, se ha mantenido vigente en sus diferentes ediciones desde 1948 hasta diciembre de 2015 en España.

Según recoge el Doctor Rafael Navalón en su tesis (Navalón Cebrián, 2012) CIE-9-MC3: Se trata de una clasificación de enfermedades y procedimientos utilizada en la codificación de información clínica derivada de la asistencia sanitaria, principalmente en el entorno de hospitales y centros de atención médica especializada.

La CIE-9-MC es la traducción oficial de la ICD-9-CM (International Classification of Diseases, Ninth Revision, Clinical Modification), que a su vez es una adaptación de la ICD-9 (International Classification of Diseases, Ninth Revision). La ICD-9-CM fue creada para facilitar la codificación de morbimortalidad en los hospitales.

En España la CIE-9-MC que está en vigor es la 8ª Edición de enero de 2012.

En relación con su contenido incluye los siguientes apartados:

- Material Preliminar
- I. Índice Alfabético de Enfermedades
 - Índice Alfabético de Enfermedades
 - Tabla Fármacos y Químicos
 - Índice Causas Externas
- II. Lista Tabular de Enfermedades
 - Clasificación de Enfermedades
 - Clasificaciones suplementarias
 - Códigos V
 - Códigos E

³The WHO Family of International Classifications [homepage on the Internet]. Ginebra, Suiza: World Health Organization; 2011. International Classification of Diseases (ICD). Disponible en: <http://www.who.int/classifications/en/>. Accedido el 17/03/2014.

- III. Índice Alfabético de Procedimientos
- IV. Lista Tabular de Procedimientos
- V. Apéndices
 - Códigos M
 - Subdivisiones E de 4º dígito

Para utilizar la CIE-9-MC es imprescindible conocer y aplicar la normativa de codificación vigente, publicada por las organizaciones responsables de los registros clínico-asistenciales. En España, es el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad y las Consejerías de Sanidad de las Comunidades Autónomas las que se encargan de publicar regularmente normas de indexación y codificación para el Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD) de los centros asistenciales.

2.2.5.1.2.-CIE 10

Igualmente, la tesis citada en el apartado anterior recoge lo siguiente respecto a la CIE-10-ES.

La lista de códigos CIE-10-ES es la décima versión de la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y otros Problemas de Salud; del inglés ICD (International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems), provee los códigos para clasificar las enfermedades y una amplia variedad de signos, síntomas, hallazgos anormales, denuncias, circunstancias sociales y causas externas de daños o enfermedad.

Cada condición de salud puede ser asignada a una categoría y darle un código de hasta seis caracteres de longitud (en formato de X00.00). Tales categorías pueden incluir un grupo de enfermedades similares.

La CIE es publicada por la OMS. Es usada mundialmente para las estadísticas sobre morbilidad y mortalidad, los sistemas de reintegro y soportes de decisión automática en medicina. Este sistema está diseñado para promover la comparación internacional de la recolección, procesamiento, clasificación y presentación de estas estadísticas.

La lista CIE-10 tiene su origen en la «Lista de causas de muerte», cuya primera edición la editó el Instituto Internacional de Estadística en 1893. La OMS se hizo cargo de esta en 1948, en la sexta edición, la primera en incluir también causas de morbilidad.

La CIE-10 fue desarrollada en 1992 para rastrear estadísticas de mortalidad. La OMS publica actualizaciones menores anuales y actualizaciones mayores cada tres años.

Posteriormente, algunos países han creado sus propias extensiones de procedimientos de la CIE-10. Por ejemplo, Australia introdujo su primera edición, la «CIE-10-AM» en 1998; Canadá introdujo en el 2000 su versión, la «CIE-10-CA». Alemania también tiene su propia extensión, la «CIE-10-GM».

La clasificación internacional de enfermedades 10 revisión lleva vigente en prácticamente toda España, excepto Cataluña, desde enero 2016.

2.2.5.1.3-Un poco de historia de la CIE

La primera clasificación de enfermedades está datada en 1850, siendo adoptada por el Instituto Internacional de Estadística en 1893, dado que su primera edición fue conocida como Lista Internacional de causas de muerte, a partir de la propuesta de William Farr (Lilienfeld, 2007). La importancia que fue adquiriendo como sistema para poder clasificar y sistematizar las enfermedades fue el motivo por el que se adoptó por la OMS a partir de la 6ª edición, justo en el año de su creación como entidad internacional, en 1948, incluyendo por primera vez las causas de morbilidad. En la Asamblea de esta Organización del año 1967 se adopta el reglamento para uso universal de la CIE en todos los países miembros. Esto es así porque el propósito de la CIE, según recoge la WEB del OMS, es permitir el registro sistemático, el análisis, la interpretación y la comparación de los datos de mortalidad y morbilidad recolectados en diferentes países o áreas, y en diferentes momentos. La clasificación permite la conversión de los términos diagnósticos y de otros problemas de salud, de palabras a códigos alfanuméricos que facilitan su almacenamiento y posterior recuperación para el análisis de la información. Aunque inicialmente se usaba para la clasificación de la mortalidad, su uso se ha ido extendiendo hasta alcanzar a todos los problemas de salud y circunstancias que pueden intervenir en la salud de las personas o de las poblaciones.

La Clasificación que actualmente está vigente es la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud, Décima Revisión (CIE-10), aceptada por los miembros en la 43 Asamblea Mundial de la Salud en mayo de 1990, los cambios y adaptaciones que ha precisado para su utilización han llevado a que se haya implantado en nuestro país en 2016, aunque algunos países miembros lo empezaron a usar en 1994. Entre las especialidades médicas la primera que lo adoptó, por adaptarse más al conocimiento de las enfermedades, fue Psiquiatría. En el momento actual se considera que la CIE-10 constituye uno

de los estándares internacionales más usados para elaborar estadísticas de morbilidad y mortalidad en el mundo.

La CIE es un sistema de clasificación de eje variable. Su esquema fue que, para todos los propósitos prácticos y epidemiológicos, los datos estadísticos relativos a las enfermedades debieran agruparse de la manera siguiente:

- enfermedades epidémicas
- enfermedades constitucionales o generales
- enfermedades localizadas ordenadas por sitios
- enfermedades del desarrollo
- traumatismos

Volúmenes de la CIE-10

La CIE-10 se edita en tres volúmenes, el primero de los cuales contiene la clasificación propiamente dicha, ordenada por aparatos, sistemas y especialidades, y cuenta con una clasificación adicional para identificar el tipo histológico de los tumores.

El volumen dos es propiamente el manual del usuario y contiene los procedimientos para el registro, la codificación y la selección de la causa básica de defunción y para la selección de la afección principal en morbilidad.

El volumen tres incluye el índice alfabético que ayuda al usuario a localizar los códigos respectivos para cada término diagnóstico anotado por el médico.

2.2.5.1.4.-CIE-O

Al igual que en los apartados de la CIE-9 y la CIE-10, la tesis citada anteriormente recoge lo siguiente sobre la CIE-O (Clasificación Internacional de Enfermedades para Oncología).

CIE-O: Extensión de la International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems, aplicada al dominio específico de las enfermedades tumorales, y es la codificación estándar para el diagnóstico de neoplasias.

Es un sistema de clasificación dual, para codificar tanto la localización anatómica (eje topográfico), como la histología (eje morfológico). Contiene un índice de términos ordenados alfabéticamente. Los códigos asociados a cada término permiten representar cada neoplasia por su localización y su morfología. Los dígitos adicionales permiten especificar su comportamiento biológico (benigno, incierto, maligno primario, maligno in situ, maligno secundario,

indeterminado), e incluso el grado de diferenciación y el fenotipo de las células de determinadas neoplasias.

La CIE-O está actualmente en su tercera edición primera revisión. La tercera edición original en lengua inglesa ha sido publicada en 2000. Se publicó la traducción al castellano en 2003.

La principal razón de no haber elegido este sistema de codificación para el desarrollo de este trabajo es que como se ha comentado es una clasificación centrada únicamente en oncología, es decir, todo lo referente a neoplasias (tumores).

2.2.5.1.5.- CIAP

Lo mismo que en los apartados anteriores la tesis citada previamente recoge lo siguiente acerca de la CIAP-2 (Clasificación Internacional de la Atención Primaria).

CIAP-2: En Atención Primaria la CIE es de poca utilidad, debido a que los motivos de consulta suelen ser problemas mal definidos; así, su empleo en Atención Primaria provoca que gran parte de la actividad de los problemas atendidos queden sin registrar, por falta de una rúbrica específica (categoría), o por registrarse en “cajones de sastre”, es decir, en códigos inespecíficos. Por ello, la Organización Mundial de Médicos Generales ha desarrollado varias clasificaciones de problemas de salud y del proceso de la atención. La última, en su segunda versión, es la Clasificación Internacional de la Atención Primaria “CIAP-2”, actualmente en proceso de utilización y revisión para su uso electrónico.

La CIAP-2 permite clasificar:

La razón de consulta.

El proceso de la atención.

Los problemas de salud atendidos.

La CIAP-2 permite clasificar el componente subjetivo del encuentro (la razón de consulta), la valoración y el plan de atención (actuaciones emprendidas por el profesional).

La CIAP-2 permite no solo asignar una rúbrica y un código al problema de salud, sino un grado de afectación, con lo que se puede comparar la gravedad del mismo problema en distintos pacientes o momentos. Para ello el profesional sanitario identifica el problema de salud en un paciente y situación concreta, le asigna el código y la rúbrica correspondiente y valora su gravedad según cuatro parámetros:

- síntomas y signos durante la semana pasada.
- complicaciones durante la semana pasada.
- pronóstico en los 6 meses siguientes si no se tomara ninguna acción.
- respuesta esperable a las acciones que toma el profesional.

La CIAP-2 permite combinar la perspectiva del paciente (razón de consulta), con la del profesional (problema de salud).

La CIAP-2 tiene un diseño basado en una doble entrada, por capítulos y por componentes. Es decir, la razón de consulta, el proceso y el problema atendido se codifican según una doble entrada. Este diseño biaxial permite definir diecisiete capítulos, según aparatos anatómicos o funcionales, y siete componentes, dependiendo del área al que se refiera.

2.2.5.2.-Tesauros

Los tesauros suponen una importante herramienta documental dentro del campo de la semántica documental (Codina y Pedraza- Jiménez, 2011) puesto que tienen su papel en “proporcionar un lenguaje controlado que no depende de la lengua natural del documento si no de una serie de términos que llamamos descriptores” (Codina y Pedraza- Jiménez, 2011).

Los tesauros tienen un corto recorrido en España, dado que los primeros que aparecen en España datan de los años 70 del pasado siglo (González, 2016). Según esta autora “Los tesauros son vocabularios controlados y estructurados formalmente, formados por términos que guardan entre sí relaciones semánticas y genéricas: de equivalencia, jerárquicas y asociativas”, además permite convertir el lenguaje natural en lenguaje controlado, proporcionando una organización semántica principalmente a través de la explicitación de las relaciones establecidas entre dichos conceptos y, eventualmente, a través de un significado restringido de los términos que los representan. Utilizan unidades léxicas y relaciones semánticas, así presentan relaciones de equivalencia, jerárquicas y asociativas.

Los tesauros sirven para representar un campo del conocimiento usando para ello tanto los descriptores (términos preferidos) como sinónimos (términos no preferidos). Presentan la ventaja de que sirven también para elaborar las preguntas que se formulan al sistema (Codina y Pedraza- Jiménez, 2011).

Por otro lado y dado que, por ejemplo, en el campo de la Documentación clínica electrónica es muy necesaria la normalización documental para evitar la dispersión de información tan sensible como los datos médicos, la Asociación Española de Normalización y

Certificación (AENOR), ha emitido la norma UNE 50-106-90, que recoge específicamente el significado de Tesauro como “Vocabulario de un lenguaje de indización controlado organizado formalmente con objeto de hacer explícitas las relaciones, a priori, entre conceptos (por ejemplo "más genérico que" o "más específico que") ". (UNE 50-106-90, 1990: 5) [2] uso poscoordinado de los tesauros; o sea, la exigencia cuyos términos sean interrelacionados en el momento de la búsqueda de información (Navalón, 2012). Los tesauros son también tecnologías de la información que permiten aportar conocimiento práctico (know-how) para el especialista en documentación (Codina y Pedraza- Jiménez, 2011)

En el área de la medicina el más usado y reconocido es MeSH (Medical Subject Headings). En el siguiente punto lo defino, y expongo algunos datos relevantes del mismo.⁴

2.2.5.2.1.-MeSH

“Es el tesauro de vocabulario controlado utilizado por la Librería Nacional de Medicina del Congreso de Estados Unidos (NLM) para indexar los artículos para PUBMED, que es el buscador más específico dentro del ámbito sanitario, sirve para relacionar las patologías, síntomas, tratamientos, etc. con los artículos científicos que sobre ello se publican”. Según (Major et al., 1978b), está organizado en dos caminos complementarios, un primer camino es el listado alfabético, que contienen términos de búsqueda, términos preferidos y relaciones entre términos, lo que define el entorno conceptual o la clase en el que el término es operativo y el segundo camino es una estructura de árbol basada en una división de los términos preferidos en 14 categorías (encabezado de las materias), cada una de las cuales tiene sus subcategorías correspondientes. Además presenta relaciones sintagmáticas que se expresan de diversas maneras, así pueden combinar términos de jerarquía superior (encabezados) con términos de subcategorías; posee etiquetas de chequeo que permite profundizar en cuestiones tales como edad, grupo étnico, etc.; pueden coordinarse diversos términos principales de manera que pueden definir el campo semántico en el que operan, y por último, también se puede dar una precoordinación de manera que la estructura sintáctica define las relaciones sintagmáticas. Entendemos por indización al proceso intelectual o automático que persigue la obtención de un conjunto de unidades conceptuales que representen íntegramente un objeto o una necesidad de información (como un documento ya sea artículo, libro o revista, por ejemplo). Estos conceptos pueden ser representados en lenguaje natural, llamadas palabras clave, obtenidos literalmente

⁴ <https://www.upf.edu/hipertextnet/numero-3/tesauros.html>

de los objetos analizados y, por tanto, son el resultado de la indización. Sin embargo, en la mayoría de las ocasiones, las palabras o frases seleccionadas para representar el contenido del objeto sufren una transformación consistente en una normalización y control antes de su almacenamiento en las bases de datos. Esta modificación se lleva a cabo para conseguir sistemas de información coherentes y más eficaces mediante vocabularios controlados, como tesauros. Éste es un aspecto clave en la recuperación de información. Es preciso exponer que la indización es la enumeración sucesiva de los diferentes encabezamientos (términos) que expresan el(los) tema(s) contenido(s) en un documento, y requiere de la aplicación de criterios uniformes y del establecimiento previo de una lista de términos en la cual se basa dicha indización.

La representación de un concepto particular mediante un término, cuyo significado es más general que tal concepto, conduce a una pérdida de especificidad y, por consiguiente, de información. A este respecto es preciso considerar dos factores de análisis de la correspondencia, que son especificidad y exhaustividad. La especificidad se alcanza gracias a la utilización de los diversos recursos que ofrecen MeSH, descriptor principal especial (tipo de publicación, precodificados, geográficos), y calificadores, mientras la exhaustividad es factible cuando se representan, mediante los distintos términos, todos los conceptos discutidos en el trabajo indizado con vistas a lograr la cobertura temática apropiada.

El sistema de búsqueda PUBMED es un proyecto desarrollado por la National Center for Biotechnology Information (NCBI) en la National Library of Medicine (NLM). Permite el acceso a bases de datos bibliográficas compiladas por la NLM: MEDLINE, PreMEDLINE (citadas enviadas por los editores) y AIDS.

MEDLINE es la base de datos más importante de la NLM abarcando los campos de la medicina, enfermería, odontología, veterinaria, salud pública y ciencia preclínicas. Actualmente contiene unos 10 millones de referencias bibliográficas de artículos de revistas desde el año 1966.

2.2.5.2.2.-UMLS

El UMLS (Unified Medical Language System), es un proyecto de la National Library of Medicine del National Institutes of Health de Estados Unidos y emplea técnicas de procesamiento basadas en unidades léxicas.

Este sistema no ha sido diseñado para consulta humana, ya que los usuarios finales son expertos en programación, que al trabajar en el dominio médico podrán definir consultas y relaciones basadas en los elementos del UMLS. El lexicón (diccionario) especializado en UMLS es

un léxico en lengua inglesa que incluye más de cien mil informes léxicos, con más de ciento ochenta mil cadenas de términos.

En términos generales, se puede observar que el sistema implanta una gramática electrónica rigurosamente dependiente de la lengua, la cual es aplicada en un módulo que incluye información estrictamente conceptual y denotativa.

Otro de los elementos relevantes en UMLS es el Metatesauro, el cual se define como una base de datos que contiene información sobre conceptos que aparecen en uno o más conjuntos de sesenta vocabularios controlados y clasificaciones usados en el campo de la biomedicina. Los conceptos se encuentran organizados y poseen un identificador único, asociado a distintos términos y variantes existentes para referirse al mismo, adicionalmente, ofrece relaciones entre los conceptos de los vocabularios de origen y nuevos. La Red Semántica de UMLS es uno de los tres proyectos sobre fuentes de conocimiento que actualmente desarrolla la National Library of Medicine. Usa ciento treinta tipos semánticos y garantiza una categorización consistente de todos los conceptos representados en el Metatesauro. Los enlaces entre los tipos semánticos establecen la estructura de la Red y representan las relaciones más importantes en el dominio biomédico. Toda la información sobre los conceptos específicos se encuentra en el Metatesauro; la Red facilita la información sobre los tipos semánticos básicos que se han asignado a estos conceptos y define las relaciones que se pueden establecer entre los tipos semánticos.

En cuanto a la estructura y contenido, existen nodos (tipos semánticos) y enlaces (relaciones entre ellos), existen agrupaciones básicas de los tipos semánticos sobre organismos, estructuras anatómicas, funciones biológicas, productos químicos, eventos, objetos físicos y conceptos o ideas. El actual campo de aplicación de los tipos semánticos es bastante extenso, ya que permite la categorización semántica de un amplio grupo de terminologías en múltiples dominios de especialidad.

2.2.5.2.3.-DeCS

DeCS (Descriptores en Ciencias de la Salud), fue creado por BIREME (Centro Latinoamericano y del Caribe de información en Ciencias Médicas) para uso en la indización de artículos de revistas científicas, libros, anales de congresos, informes técnicos, y otros tipos de materiales, así como para ser usado en la búsqueda y recuperación de asuntos de la literatura científica en las bases de datos LILACS (Literatura Latinoamericana en Ciencias de la Salud), MEDLINE (Medicina en línea) y otras.

Es un vocabulario estructurado, dinámico y trilingüe con una estructura jerárquica. Tiene como finalidad principal servir como lenguaje único para la indización y recuperación de información entre el Sistema Latinoamericano y del Caribe en Ciencias de la Salud.

El DeCS fue desarrollado a partir del MeSH con el objetivo de permitir el uso de terminología común para búsqueda en tres idiomas, proporcionando un medio consistente y único para la recuperación de la información independientemente del idioma. Además de los términos médicos originales del MeSH fueron desarrolladas las áreas específicas de salud pública y homeopatía, y los conceptos que componen el DeCS son organizados en una estructura jerárquica, permitiendo la ejecución de búsqueda en términos más amplios, o más específicos, o todos los términos que pertenecen a una misma estructura jerárquica.

2.2.5.3.-Nomenclatura

2.2.5.3.1.-Definición

Según la misma fuente que en el apartado anterior es “: Una lista sistemática de todos los posibles nombres necesarios para definir claramente a una familia conceptual o lingüística.” En el campo de la medicina el más conocido y utilizado en el trabajo diario de los documentalistas sanitarios es SNOMED (Standard NOMenclatures of MEDicine).

2.2.5.3.2.-SNOMED

Se trata de una terminología médica integral que ofrece contenido clínico y expresividad para documentación y comunicación médica. Se puede utilizar para codificar, recuperar y analizar datos clínicos. Sus creadores tenían en mente que su diseño debería ser aplicable para su reconocimiento por computadoras (Major et al., 1978b)

Es la nomenclatura médica estándar a nivel mundial, también usada en los hospitales para codificar y analizar datos clínicos, es más precisa y más exhaustiva que la CIE. Su principal utilidad es poder servir para la interoperabilidad semántica entre los distintos sistemas informáticos, facilitando que la información asistencial pueda estar disponible en cualquier país a través de cualquier sistema de información, dado que supone un sistema de metacodificación.

SNOMED CT es producto de la fusión entre SNOMED Reference Terminology (SNOMED RT), creada por el College of American Pathologists (CAP) a partir de 7 versiones anteriores, cuya primera versión data del año 1965 y la fusión con el Clinical Terms Versión 3 (CTV3), desarrollada por el National Health Service (NHS) del Reino Unido.

SNOMED CT se desarrolló inicialmente para dar respuesta a las necesidades de homogeneizar la descripción de las muestras de anatomía patológica, dadas las altas posibilidades de interpretaciones personales que difícilmente se podían intercambiar con otros anatomopatólogos. Posteriormente ha servido para dar respuesta a las necesidades de las plataformas electrónicas, de uso casi universal en el mundo asistencial, para que el cuidado pudiera ser documentado y los clínicos pudieran recuperar y transmitir datos en formato electrónico. La terminología está constituida por conceptos, términos y relaciones con el fin de representar con precisión la información médica en el ámbito de la atención de la salud.

SNOMED CT se define como una nomenclatura clínica controlada, con características de terminología de interfaz y terminología de referencia.

Una terminología de interfaz es aquella que está orientada al ingreso o registro de datos en una HCE. Utiliza los términos preferidos por el usuario, intenta ser intuitiva y eficiente para la recolección de datos clínicos.

Una terminología de referencia es aquella que está orientada al análisis de datos, utilizando una colección de conceptos y relaciones, usada como un punto de referencia común para comparar datos recolectados por múltiples individuos, utilizando variedad de sistemas diferentes en diversas instituciones.

SNOMED CT es en el momento actual una nomenclatura orientada hacia la historia clínica. Está estructurada en siete ejes: etiología, topografía, morfología, función, enfermedad, procedimiento y ocupación. Es necesaria la combinación de los cuatro primeros ejes para identificar una enfermedad. Los restantes proporcionan información adicional.

SNOMED CT provee una terminología común que constituye un instrumento consistente, que permite introducir información clínica en los sistemas de forma estandarizada, asociados a códigos. Ello comporta precisión al representar los fenómenos clínicos y permite la interoperabilidad de los distintos sistemas dando soporte a la diversidad lingüística. Tiene algunas limitaciones, así cuando el código para identificar estructura es demasiado restrictivo no se utiliza (Major et al., 1978b). Sin embargo, tiene la ventaja de enlazar morfología y procedimientos con etiología y funciones. Enlaces que también se muestran en la jerarquía y en vocabulario de búsqueda. SNOMED, define un tipo de concepto, que es la representación canónica de la máxima descomposición de conceptos en un conjunto de supertipos primitivos definidos, que se proponen como la representación formal de significado clínico, lo que permite la recuperación comprensiva de expresiones pre y postcoordinadas de SNOMED CT para las historias médicas (Jiang & Chute, 2009). Precoordinación es el uso de expresiones compuestas

de conceptos codificados dentro de una terminología que permite definir un nuevo concepto; en tanto que postcoordinación supone la creación externa de nuevas clases, utilizando las mismas técnicas que para la creación de expresiones precoordinadas. Se usa para describir nuevas clases externas que no tienen un concepto equivalente en la terminología (Jiang & Chute, 2009), siendo aceptado que la postcoordinación es la solución adecuada, mejor que la precoordinación para solucionar el problema de los contenidos clínicos, como así lo demuestra el estudio citado que utiliza como metodología el análisis formal de conceptos. En su trabajo estos autores desglosan las entrañas relacionales de un concepto (en este caso eligieron un procedimiento, hipofisectomía [extirpación de la glándula hipófisis]) en el que identificaron nodos anónimos recuperados tras el análisis formal de conceptos, lo que permite completar semánticamente SNOMED.

Presenta como cualidad, el que su estructura sintagmática se apoya en el reconocimiento de que cualquier estado clínico se puede especificar, al combinar estados en un determinado orden de las categorías semánticas, lo que permite definir la función de un término en un contexto médico (Major et al., 1978b)

SNOMED CT ha de ser utilizado como lenguaje de referencia, debiendo establecer en ese caso las relaciones no visibles entre los términos locales y los conceptos SNOMED CT, aunque puede ser utilizado también directamente como lenguaje de interfaz (si se utilizan los propios términos de SNOMED CT como lenguaje natural).

En la actualidad, SNOMED CT es mantenida y distribuida por la International Health Terminology Standards Development Organización (IHTSDO), organización sin ánimo de lucro, constituida el 23 de marzo de 2007, y que posee los derechos de propiedad intelectual de SNOMED CT. La IHTSDO es una entidad registrada bajo la legislación y el derecho danés. Su oficina central se encuentra en la Universidad de Copenhague (Dinamarca). Solo pueden ser miembros los Estados u organizaciones en las que ellos deleguen y España es estado miembro. Su propósito es adquirir, poseer y administrar los derechos de SNOMED CT, otras normas relacionadas u otros activos terminológicos, además de desarrollar, mantener, promover y permitir la adopción y el uso correcto de los productos terminológicos en los sistemas de salud de todo el mundo. España es miembro de la IHTSDO desde julio del año 2009.

Es importante reseñar que el propósito de SNOMED CT tal y como apunta el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) no es reemplazar a las clasificaciones hoy en uso por la OMS como CIE-9-MC, CIAP-2, CIE-10 o CIE-O, sino complementarse, con la finalidad de

servir como terminología de referencia para el desarrollo de la interoperabilidad semántica en la HCE.

2.2.5.4.-ORPHANET

Según la página web oficial de ORPHANET (<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>), se puede decir que es un servicio web que ofrece información sobre las ER, su finalidad es contribuir a la mejora del diagnóstico y tratamiento de dichas enfermedades, y por tanto conseguir una mayor calidad de vida de estos pacientes y también de sus familias.

En esta página podemos encontrar:

- Un listado de enfermedades y clasificaciones de estas.
- Una enciclopedia de ER, en inglés y francés, la cual también se está traduciendo a otros idiomas.
- Un listado de medicamentos huérfanos⁵.
- Un directorio de recursos especializados que ofrece información sobre: centros expertos, laboratorios clínicos, proyectos de investigación en curso, ensayos clínicos, registros, redes, plataformas tecnológicas y asociaciones de pacientes; en el ámbito de las ER y en cada uno de los países del consorcio ORPHANET.
- Una herramienta de ayuda al diagnóstico, que permite a los usuarios buscar una enfermedad por los signos y los síntomas asociados.
- Una enciclopedia de recomendaciones y directrices para la atención médica de emergencia y la anestesia.
- Un boletín de noticias bimensual, OrphaNews, que ofrece una visión general sobre la actualidad científica y política en el ámbito de las ER y los medicamentos huérfanos, en inglés y francés.
- Una colección de informes temáticos, los Informes Periódicos de ORPHANET, que tratan temas relevantes y que pueden descargarse directamente de la web.

En cuanto a qué razones llevan a elegir a ORPHANET como uno de los sistemas de codificación para este trabajo, la principal es que este servicio se centra en todo lo relativo a ER y, entre otros aspectos, ofrece la codificación de las mismas a nivel internacional.

⁵ Medicamentos huérfanos: Fármacos que no son desarrollados por la industria farmacéutica por razones económicas pero que responden a necesidades de salud públicas. (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=ES&stapage=ST_EDUCATION_EDUCATION_ABOUTORPHANDRUG)

2.2.5.5.-Ontologías

Aunque el concepto de ontología ha estado presente desde hace mucho tiempo en la filosofía, recientemente se utiliza en informática para definir vocabularios que las máquinas puedan entender, y que sean especificados con la suficiente precisión como para permitir diferenciar términos y referenciarlos de manera precisa.

Las ontologías son una de las tecnologías más prometedoras para el futuro de los sistemas de información (Codina y Pedraz-Jiménez, 2011)

Una Ontología es una representación conceptual de términos que pertenecen a un dominio, entendiendo como tal, un área de conocimiento (por ejemplo, física, matemáticas, Medicina...) o una temática (el mundo empresarial).

Las Ontologías definen estos términos, los ordenan, los estructuran mediante sus características y propiedades, y los relacionan entre sí. Los definen de una manera formal y legible. Se debe promover la interoperabilidad en las ontologías médicas.

Existen diversas terminologías en el área de ciencias de la salud que son útiles como ontologías computacionales en los sistemas de información clínicos.

Características de las ontologías:

Pueden ser interpretadas tanto por humanos como por programas informáticos.

Permiten que diferentes sistemas de información se comuniquen entre sí, salvando los obstáculos de la semántica, contribuyendo a alcanzar lo que denominamos “interoperabilidad semántica”.

Componentes:

Conceptos: son las ideas básicas que se intentan formalizar. Los conceptos pueden ser clases de objetos, métodos, planes, etc.

Relaciones: representan la interacción y enlace entre los conceptos del dominio. Suelen formar la taxonomía del dominio, es decir la clasificación del dominio. Por ejemplo: subclase-de, parte-de, parte-exhaustiva-de, conectado-a, etc.

Funciones: son un tipo concreto de relación donde se identifica un elemento mediante el cálculo de una función que considera varios elementos de la ontología. Por ejemplo, pueden aparecer funciones como categorizar-clase, asignar-fecha, etc.

Instancias: se utilizan para representar objetos determinados de un concepto. Objetos del mundo real.

Axiomas: son teoremas que se declaran sobre relaciones que deben cumplir los elementos de la ontología. Por ejemplo: “Si A y B son de la clase C, entonces A no es subclase de B”, “Para todo A que cumpla la condición X, A es B”, etc.

Por ejemplo, si aplicamos estos teoremas, las ontologías serán capaces de razonar síntomas con enfermedad.

Por ejemplo, si le realizamos una consulta a la ontología sobre un paciente que tiene los siguientes síntomas como: fiebre, escalofríos, dolor muscular y dolor de cabeza, el sistema, a través de la ontología, sería capaz de dar como respuesta: probable gripe.

2.2.5.5.1.-GALEN

La ontología médica más conocida es GALEN CRM (Common Referente Model), GRAIL (GALEN Representation And Integration Language). Se trata de una organización sin ánimo de lucro, que ofrece una tecnología diseñada para representar la información clínica de una manera novedosa.

GALEN está tratando de cumplir cinco desafíos:

Conciliar la diversidad de las necesidades de la terminología con la obligación de compartir información.

Evitar de manera exponencial el aumento de los costos para la armonización de las variantes.

Facilitar la aplicación clínica.

Cerrar la brecha entre los detalles necesarios para el cuidado de los pacientes y las abstracciones necesarias para la gestión estadística y con fines de investigación.

Proporcionar sistemas multilingües que permitan preservar el significado subyacente y la representación.

GALEN “se enfrenta” a las terminologías tradicionales, sistemas de codificación y sistemas de clasificación en los siguientes aspectos:

1. En la interfaz de usuario.

Interfaces con GALEN: tecnología que permite que un concepto central se describa a través de formas simples. Si es necesario, un código preciso para la presentación de informes se puede generar de forma automática más adelante.

2. En la estructura.

En consecuencia, GALEN maneja internamente la terminología análoga a un diccionario y una gramática para que indistintamente muchas descripciones se puedan componer de un número manejable de los conceptos de base. Los sistemas tradicionales de codificación se parecen más a un libro de frases, donde cada frase debe figurar por separado. Nadie podría pensar en tratar de enumerar todas las oraciones posibles en cualquier lenguaje natural en un libro de frases, lista de todas las enfermedades posibles, o en condiciones de procedimiento en un sistema de codificación, es igualmente inútil.

3. En el establecimiento de normas.

Cambia un sistema de codificación estándar a un modelo de referencia estándar.

Búsqueda de un único conjunto fijo de códigos para todas las enfermedades, procedimientos, etc. El modelo GALEN Común de Referencia, proporciona un medio común de representar la codificación y sistemas de clasificación de manera que puedan ser relacionados entre sí, un diccionario común y la gramática. El lema del proyecto es "la coherencia sin uniformidad".

4. En la entrega.

Cambia los sistemas de codificación estáticos a datos dinámicos para los servicios de terminología como de software.

5. En la presentación.

Pasa de terminologías monolingües a terminologías multilingües.

La finalidad de GALEN es la representación formal de terminologías médicas para los distintos usos clínicos y de codificación. Se desarrolló para apoyar la construcción de sistemas clínicos que podrían representar y manipular la información clínica sobre los pacientes en un nivel de detalle suficiente, para apoyar la rutina del cuidado clínico cotidiano (médico y de enfermería), al separar el modelo conceptual del modelo de uso o del idioma. Su utilidad se enfoca a representar conceptos complejos y, posteriormente generar clasificaciones automáticas según la perspectiva de interés. Existen experiencias internacionales donde GALEN facilitó compartir y mantener el conocimiento médico de una forma consistente.

3.-Selección del corpus de Enfermedades Raras y de búsquedas

3.1.-Selección de Enfermedad Raras

Como paso previo a la investigación realicé trabajo de campo con expertos tanto en ER (Dr. Manuel Posada de la Paz y la codirectora de esta tesis Verónica Alonso Ferreira profesionales del ISCIII, que desarrollan su actividad en el IIER), y en codificación – sobre todo CIE y SNOMED- (Rafael Navalón Cebrián profesional del Hospital Universitario de Fuenlabrada). Con la información obtenida de estas entrevistas, más la labor de elección, considerando diversas características documentales de los distintos lenguajes, extraje la información pertinente sobre las distintas codificaciones a trabajar y el corpus de enfermedades más representativas para el trabajo.

A continuación, expongo los criterios para la selección de los diferentes lenguajes.

- Entrevista personal con los expertos en codificación, tanto del ISCIII y del Hospital Universitario de Fuenlabrada, que se incluye en anexos, a través de la que se hacen recomendaciones en cuanto a los sistemas de codificación y las enfermedades a incluir.
- Exhaustividad. Como se ha mencionado previamente, se puede definir como la cualidad de un sistema de información para recuperar la totalidad de los documentos relevantes que posee una colección, conforme a los requerimientos establecidos en la estrategia de búsqueda.

Teniendo esto en cuenta se ve la importancia que los sistemas de codificación posean esta característica, al ofrecer una respuesta en la que apenas hay ruido o silencio documental, por lo tanto, es una razón importante para su inclusión en este trabajo, por esto se seleccionan CIE-9-MC, CIE-10 y SNOMED y en el ámbito de las ER ORPHANET.

- Precisión. Según María Pinto, “es la capacidad que tiene el sistema de búsqueda en coordinar la ecuación con los documentos más relevantes. De otra forma son aquellos documentos relevantes recuperados.” (http://www.mariapinto.es/e-coms/recu_infor.htm). Por tanto, cuanto más preciso sea un sistema, más exacta y fiable es la respuesta que ofrece y por tanto es un buen motivo para incluirlo en este trabajo, por ello se eligen CIE-9-MC, CIE-10 y SNOMED y en el ámbito concreto de las ER, ORPHANET.
- Polisemia. Según el diccionario de la Real Academia de la Lengua Española (<http://lema.rae.es/drae/?val=polisemia>) es “1. f. Ling. Pluralidad de significados de una palabra o de cualquier signo lingüístico. 2. f. Ling. Pluralidad de significados de un mensaje,

con independencia de la naturaleza de los signos que lo constituyen.” Por lo que sí es un problema en aquellos sistemas que contengan gran cantidad de términos polisémicos y por tanto una razón de peso para rechazarlo. Por este motivo se considera que todas tienen un similar desarrollo de polisemias

- Sinonimia. Según el diccionario de la Real Academia de la Lengua Española, (<http://lema.rae.es/drae/?val=sinonimia>) es “1. f. Circunstancia de ser sinónimos dos o más vocablos. 2. f. Ret. Figura que consiste en usar intencionadamente voces sinónimas o de significación semejante, para amplificar o reforzar la expresión de un concepto.” Esta característica facilita de alguna manera la codificación, si no aparece el código exacto ayuda encontrar alguno parecido. Por esto se aceptan ORPHANET, SNOMED, CIE-10 y CIE-9-MC.
- Epónimos. Según el Diccionario de la Real Academia de la Lengua Española (<http://lema.rae.es/drae/?val=eponimos>) es “1. adj. Se dice del nombre de una persona o de un lugar que designa un pueblo, una época, una enfermedad, una unidad”. Es una característica que complica la codificación, ya que no se indica las características de las patologías, por eso se rechazarían CIE-9-MC, CIE-10 pero por los otros motivos ya citados no se rechazan.

Por otro lado, se puede decir que en algún caso ha resultado complicado hacer una codificación y mapeo de forma precisa, por la cantidad de sinónimos y de diferentes formas que hay de nombrar una misma patología (polisemia) en el campo sanitario y la poca especificidad que caracteriza a la CIE-9-MC. Esto significa que tanto en la CIE-10 y SNOMED se encuentran códigos muy precisos que se mapean con códigos menos específicos de la CIE-9-MC.

A continuación, expongo en una tabla las características que más han pesado para la elección de los diferentes sistemas de codificación.

	CIE-9-MC	CIE-10	SNOMED	MESH	ORPHANET (*)
Exhaustividad	+	++	+++	++	++
Precisión	+	++	+++	+++	++
Polisemia	+	+++	+++	+++	++
Sinonimia	+	+++	+++	+++	++
Epónimos	+	+++	+++	+	++

Tabla 1. Comparativa de los sistemas de codificación. (Elaboración propia). *Solo se centra en las ER.

Esta tabla muestra la comparación entre los sistemas de codificación elegidos, en cuanto a sus características de precisión, exhaustividad, polisemia, sinonimia y epónimos. En ella las casillas marcadas con una cruz representan la menor presencia de la característica en el sistema correspondiente, las dos cruces indican una presencia intermedia y las tres, mayor presencia de

la característica. Como es lógico, estas características también han influido mucho en la elección final de los sistemas de codificación empleados.

A continuación, expongo los motivos por los que he elegido o rechazado los sistemas de codificación:

Por recomendación de los expertos en sus entrevistas se selecciona SNOMED como sistema de codificación para este trabajo, fundamentalmente por dos razones: primero, su carácter internacional, y la segunda, porque es la nomenclatura médica más conocida y exhaustiva, además es el recomendado por el Ministerio de Sanidad y por la Red Española de Registros de Enfermedades Raras. (Bermejo Sánchez et al., 2016, 37)

En la selección de MeSH para este trabajo ha pesado principalmente el hecho de que sea el tesoro más específico en el campo de la Medicina, y que sea un tesoro que sirva para la indización de los artículos científicos publicados en PUBMED.

La principal razón por la cual UMLS ha sido rechazado para este trabajo, es que no es tan conocido como MeSH, por lo tanto, no cumple uno de los requisitos de selección propuestos.

El motivo por el que se ha rechazado incluir DeCS en este trabajo es debido a que, aunque tiene carácter internacional y se desarrolla a partir de MeSH, no es tan conocido como esta última.

El principal motivo de rechazar GALEN para el trabajo es que, aunque es un sistema de gestión de información, no es un sistema de codificación propiamente dicho, sino “una ontología”.

La principal razón de no haber elegido CIAP como sistema de codificación para el desarrollo de este trabajo es que, como se ha comentado, es una clasificación centrada únicamente en la atención primaria, es decir, todo lo referente a los problemas de salud que se ven en las consultas. Al igual que CIE-O, que también ha sido rechazado por que es una clasificación únicamente oncológica, no trata otras patologías.

Esto permitió seleccionar CIE-9-MC, CIE-10, SNOMED, MeSH y ORPHANET al contar con las características que más se ajustaban a la finalidad de este trabajo, según recomendación de los expertos en ER (Bermejo Sánchez et al., 2016, 37). Los expertos del IIER facilitaron los criterios para el mapeo de las enfermedades entre las distintas clasificaciones ya enunciadas.

Una vez decididas las codificaciones que se van a emplear, se sintetizan en la tabla 2, que se muestra a continuación, siendo el resultado de las relaciones que surgen entre ellas.

		Nº					
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED	
E71.1	Déficit aislado de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa	6	C535308	Déficit aislado de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa	124719001	Déficit aislado de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa	
Q87.8	Síndrome 3C	7	C535313	Síndrome 3C			
Q98.5	Síndrome 47,XYY	8	D014997	Síndrome 47,XYY	50749006	Síndrome 47,XYY	
		8	C535317	Síndrome 47,XYY			
Q97.1	Tetrasomía X	9	C536502	Tetrasomía X	10567003	Tetrasomía X	
Q98.8	Síndrome 48,XXYY	10	D007713	Síndrome 48,XXYY	403760006	Síndrome 48,XXYY	
Q97.1	Pentasomía X	11	C535319	Pentasomía X	43248007	Pentasomía X	
E70.1	Déficit de 6-piruvil-tetrahidropterina sintasa	13	C535325	Déficit de 6-piruvil-tetrahidropterina sintasa			
E78.6	Abetalipoproteinemia	14	D000012	Abetalipoproteinemia	190787008	Abetalipoproteinemia	
Q77.4	Acondroplasia	15	D000130	Acondroplasia	86268005	Acondroplasia	
H53.5	Monocromatismo de conos azules	16	C536238	Monocromatismo de conos azules	24704003	Monocromatismo de conos azules	
		16	C538165	Monocromatismo de conos azules			
E72.2	Aciduria argininosuccínica	23	D056807	Aciduria argininosuccínica	41013004	Aciduria argininosuccínica	
E88.8	Aciduria fumárica	24	C538191	Aciduria fumárica	124616002	Aciduria fumárica	
E72.3	Déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa	25	C536833	Déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa	76175005	Déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa	
E72.1	Acidemia metilmalónica con homocistinuria	26	C537359	Acidemia metilmalónica con homocistinuria			
E88.8	Aciduria mevalónica	29	D054078	Aciduria mevalónica	124327008	Aciduria mevalónica	
D53.0	Aciduria orótica hereditaria	30	C537136	Aciduria orótica hereditaria	16242007	Aciduria orótica hereditaria	
E88.8	Aciduria oxoglutarica	31	C536582	Aciduria oxoglutarica			

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
D55.1	Déficit de glutatión sintetasa	32	C536835	Déficit de glutatión sintetasa	234589002	Déficit de glutatión sintetasa
E71.1	Acidemia isovalérica	33	C538167	Acidemia isovalérica	87827003	Acidemia isovalérica
E72.3	Acidemia pipecólica	34	D018901	Acidemia pipecólica	13306007	Acidemia pipecólica
E71.1	Acidemia propiónica	35	D056693	Acidemia propiónica	124718009	Acidemia propiónica
Q82.8	Acroqueratoelastoidosis de Costa	38	C535653	Acroqueratoelastoidosis de Costa	111029001	Acroqueratoelastoidosis de Costa
Q77.8	Displasia acromesomélica tipo Maroteaux	40	C535661	Displasia acromesomélica tipo Maroteaux		
L81.8	Discromatosis simétrica hereditaria	41	C535729	Discromatosis simétrica hereditaria	239085000	Discromatosis simétrica hereditaria
E71.3	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	42	C536038	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	128596003	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
E71.3	Adrenoleucodistrofia ligada al X	43	D000326	Adrenoleucodistrofia ligada al X	65389002	Adrenoleucodistrofia ligada al X
E71.3	Adrenoleucodistrofia neonatal	44	D018901	Adrenoleucodistrofia neonatal	238061001	Adrenoleucodistrofia neonatal
G71.3	Déficit de adenosina monofosfato deaminasa	45	C538234	Déficit de adenosina monofosfato deaminasa	124525004	Déficit de adenosina monofosfato deaminasa
E79.8	Déficit de adenilsuccinato liasa	46	C538235	Déficit de adenilsuccinato liasa	15285008	Déficit de adenilsuccinato liasa
D80.0	Agammaglobulinemia ligada a X	47	C537409	Agammaglobulinemia ligada a X	65880007	Agammaglobulinemia ligada a X
Q55.4	Ausencia congénita bilateral de los conductos deferentes	48	C535984	Ausencia congénita bilateral de los conductos deferentes	275416002	Ausencia congénita bilateral de los conductos deferentes
Q55.5	Agenesia del pene	49	C536649	Agenesia del pene		
Q04.0	Síndrome de Aicardi	50	D058540	Síndrome de Aicardi	80651009	Síndrome de Aicardi
G31.8	Síndrome de Aicardi-Goutières	51	C535607	Síndrome de Aicardi-Goutières	230312006	Síndrome de Aicardi-Goutières
Q44.7	Síndrome de Alagille	52	D016738	Síndrome de Alagille	31742004	Síndrome de Alagille
E70.3	Albinismo ocular recesivo ligado al X	54	C537863	Albinismo ocular recesivo ligado al X	78642008	Albinismo ocular recesivo ligado al X

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
E70.3	Albinismo oculo-cutáneo	55	D016115	Albinismo oculo-cutáneo	63844009	Albinismo oculo-cutáneo
E70.2	Alcaptonuria	56	D000474	Alcaptonuria	360378009	Alcaptonuria
		56	C537862	Alcaptonuria	360381004	Alcaptonuria
E75.2	Enfermedad de Alexander	58	D038261	Enfermedad de Alexander	81854007	Enfermedad de Alexander
E03.1	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	59	C537047	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley		
E88.0	Déficit de alfa-1 antitripsina	60	D019896	Déficit de alfa-1 antitripsina	30188007	Déficit de alfa-1 antitripsina
		60	C531610	Déficit de alfa-1 antitripsina		
E77.1	Alfa-manosidosis	61	D008363	Alfa-manosidosis	124466001	Alfa-manosidosis
Q87.8	Síndrome de Alport	63	D009394	Síndrome de Alport	399340005	Síndrome de Alport
E66.0	Síndrome de Alström	64	D056769	Síndrome de Alström	63702009	Síndrome de Alström
H35.5	Amaurosis congénita de Leber	65	D057130	Amaurosis congénita de Leber	193413001	Amaurosis congénita de Leber
A06	Amebiasis por Entamoeba histolytica	67	C531613	Amebiasis por Entamoeba histolytica		
E78.6	Enfermedad de retención de quilomicrones	71	C535460	Enfermedad de retención de quilomicrones		
Q93.5	Síndrome de Angelman	72	D017204	Síndrome de Angelman	76880004	Síndrome de Angelman
B81.3	Angiostrongilosis	74	C536369	Angiostrongilosis	61750000	Angiostrongilosis
B78	Estrongiloidiasis	76	D013322	Estrongiloidiasis	1214006	Estrongiloidiasis
Q13.1	Aniridia	77	D015783	Aniridia	69278003	Aniridia
		77	C538293	Aniridia		
B76	Anquilostomiasis	78	D000724	Anquilostomiasis	63479002	Anquilostomiasis

		Nº					
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED	
		78	D006725	Anquilostomiasis	105694003	Anquilostomiasis	
D89.8	Síndrome de antisintetasas	81	C537778	Síndrome de antisintetasas	445187004	Síndrome de antisintetasas	
Q87.0	Síndrome de Antley-Bixler	83	C537780	Síndrome de Antley-Bixler	62964007	Síndrome de Antley-Bixler	
D61.0	Anemia de Fanconi	84	D005199	Anemia de Fanconi	30575002	Anemia de Fanconi	
D64.4	Anemia diseritropoyética congénita	85	D000742	Anemia diseritropoyética congénita	52951008	Anemia diseritropoyética congénita	
Q87.0	Síndrome de Apert	87	D000168	Síndrome de Apert	205258009	Síndrome de Apert	
D61.0	Aplasia medular idiopática	88	C538494	Aplasia medular idiopática	191256002	Aplasia medular idiopática	
E72.2	Argininemia	90	D020162	Argininemia	23501004	Argininemia	
E25.8	Déficit de aromatasas	91	C537436	Déficit de aromatasas			
E77.1	Aspartilglucosaminuria	93	D054880	Aspartilglucosaminuria	54954004	Aspartilglucosaminuria	
		93	C538402	Aspartilglucosaminuria			
		94	D001254	Astrocitoma	254938000	Astrocitoma	
G11.1	Ataxia de Friedreich	95	D005621	Ataxia de Friedreich	10394003	Ataxia de Friedreich	
G11.1	Ataxia con déficit de vitamina E	96	C535393	Ataxia con déficit de vitamina E			
G11.1	Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay	98	C536787	Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay			
G11.3	Ataxia - telangiectasia	100	D001260	Ataxia - telangiectasia	68504005	Ataxia - telangiectasia	
G90.3	Atrofia multisistémica	102	D019578	Atrofia multisistémica	230297002	Atrofia multisistémica	
Q87.8	Síndrome BOR	107	D019280	Síndrome BOR	290006	Síndrome BOR	
B60.0	Babesiosis	108	D001404	Babesiosis	21061004	Babesiosis	

		Nº					
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED	
Q87.8	Síndrome de Bardet-Biedl	110	D020788	Síndrome de Bardet-Biedl	5619004	Síndrome de Bardet-Biedl	
E71.1	Síndrome de Barth	111	D056889	Síndrome de Barth	297231002	Síndrome de Barth	
E26.8	Síndrome de Bartter	112	D001477	Síndrome de Bartter	71275003	Síndrome de Bartter	
L98.8	Síndrome de Bazex-Dupré-Christol	113	C537663	Síndrome de Bazex-Dupré-Christol	254820002	Síndrome de Bazex-Dupré-Christol	
		114	C538271	Auriculo-osteo-displasia			
Q87.8	Aracnodactilia congénita contractural	115	C536211	Aracnodactilia congénita contractural	205821003	Aracnodactilia congénita contractural	
Q87.3	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	116	D001506	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	81780002	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	
M35.2	Enfermedad de Behçet	117	D001528	Enfermedad de Behçet	310701003	Enfermedad de Behçet	
E77.1	Beta-manosidosis	118	D044905	Beta-manosidosis	238047006	Beta-manosidosis	
		122	D058249	Síndrome de Birt-Hogg-Dubé	110985001	Síndrome de Birt-Hogg-Dubé	
		123	C537633	Síndrome de Björnstadt	67817003	Síndrome de Björnstadt	
D61.0	Enfermedad de Blackfan-Diamond	124	D029503	Enfermedad de Blackfan-Diamond	88854002	Enfermedad de Blackfan-Diamond	
Q87.1	Síndrome de Bloom	125	D001816	Síndrome de Bloom	4434006	Síndrome de Bloom	
Q87.8	Síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann	127	C536575	Síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann	21634003	Síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann	
L66.0	Pseudopelada de Brocq	129	C531609	Pseudopelada de Brocq	238731001	Pseudopelada de Brocq	
I47.2	Síndrome de Brugada	130	D053840	Síndrome de Brugada	418818005	Síndrome de Brugada	
I82.0	Síndrome de Budd-Chiari	131	D006502	Síndrome de Budd-Chiari	82385007	Síndrome de Budd-Chiari	
		132	C537417	Déficit de butiril-colinesterasa	360589003	Déficit de butiril-colinesterasa	
J63.2	Beriliosis crónica	133	D001607	Beriliosis crónica	18121009	Beriliosis crónica	

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
E75.2	Síndrome CACH	135	C537420	Síndrome CACH		
F01.1	CADASIL	136	D046589	CADASIL	390936003	CADASIL
Q87.8	Síndrome CHARGE	138	D058747	Síndrome CHARGE	47535005	Síndrome CHARGE
Q87.1	Displasia campomélica	140	D055036	Displasia campomélica	74928006	Displasia campomélica
E75.2	Enfermedad de Canavan	141	D017825	Enfermedad de Canavan	80544005	Enfermedad de Canavan
C73	Cáncer anaplásico de tiroides	142	C536910	Cáncer anaplásico de tiroides	255031003	Cáncer anaplásico de tiroides
C18	Cáncer de colon hereditario no polipósico	144	D003123	Cáncer de colon hereditario no polipósico	315058005	Cáncer de colon hereditario no polipósico
E53.8	Déficit múltiple de carboxilasas	148	D009100	Déficit múltiple de carboxilasas		
C64	Carcinoma renal familiar	151	C536851	Carcinoma renal familiar		
E71.3	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II	157	C535589	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II	238002005	Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II
D36.0	Enfermedad de Castleman	160	D005871	Enfermedad de Castleman	207036003	Enfermedad de Castleman
		160	C536362	Enfermedad de Castleman	238809002	Enfermedad de Castleman
H26.0	Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas	163	C538137	Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas		
E75.5	Enfermedad por depósito de lípidos neutros	165	C536560	Enfermedad por depósito de lípidos neutros	19604005	Enfermedad por depósito de lípidos neutros
E70.3	Síndrome de Chédiak-Higashi	167	D002609	Síndrome de Chédiak-Higashi	111396008	Síndrome de Chédiak-Higashi
L65.1	Síndrome de los cabellos anágenos caducos	168	D058247	Síndrome de los cabellos anágenos caducos	238735005	Síndrome de los cabellos anágenos caducos
Q84.1	Enfermedad del cabello ensortijado	169	C537187	Enfermedad del cabello ensortijado	21926007	Enfermedad del cabello ensortijado
Q84.1	Pelo lanoso	170	C536745	Pelo lanoso	52564001	Pelo lanoso
K83.0	Colangitis esclerosante primaria	171	C536419	Colangitis esclerosante primaria	197441003	Colangitis esclerosante primaria

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
A00	Cólera	173	D002771	Cólera	63650001	Cólera
Q78.5	Condrodisplasia metafisaria tipo Schmid	174	C537352	Condrodisplasia metafisaria tipo Schmid	29248006	Condrodisplasia metafisaria tipo Schmid
Q78.8	Hipoplasia de cartílago-pelo	175	C535916	Hipoplasia de cartílago-pelo	7720002	Hipoplasia de cartílago-pelo
Q77.3	Condrodisplasia punctata rizomélica	177	D018902	Condrodisplasia punctata rizomélica	56692003	Condrodisplasia punctata rizomélica
		178	D002817	Cordoma	50007008	Cordoma
H30.1	Coriorretinopatía tipo Birdshot	179	C537630	Coriorretinopatía tipo Birdshot		
H31.2	Coroideremia	180	D015794	Coroideremia	75241009	Coroideremia
Q82.4	Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al X	181	D053358	Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al X	239007005	Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al X
B43	Cromomicosis	182	D002862	Cromomicosis	187079000	Cromomicosis
M30.1	Síndrome de Churg-Strauss	183	D015267	Síndrome de Churg-Strauss	82275008	Síndrome de Churg-Strauss
		183	C531653	Síndrome de Churg-Strauss		
K10.8	Querubinismo	184	D002636	Querubinismo	76098004	Querubinismo
Q26.8	Síndrome de la cimitarra	185	D012587	Síndrome de la cimitarra	39905002	Síndrome de la cimitarra
E72.2	Citrulinemia	187	D020159	Citrulinemia	398680004	Citrulinemia
I78.8	Síndrome de extravasación capilar sistémica	188	D019559	Síndrome de extravasación capilar sistémica	87730004	Síndrome de extravasación capilar sistémica
H35.0	Enfermedad de Coats	190	D058456	Enfermedad de Coats	360455002	Enfermedad de Coats
Q87.1	Síndrome de Cockayne	191	D003057	Síndrome de Cockayne	21086008	Síndrome de Cockayne
Q87.0	Síndrome de Coffin-Lowry	192	D038921	Síndrome de Coffin-Lowry	15182000	Síndrome de Coffin-Lowry
Q87.8	Síndrome de Cohen	193	C536438	Síndrome de Cohen	56604005	Síndrome de Cohen

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q92.8	Síndrome "cat-eye"	195	C535918	Síndrome "cat-eye"	26445008	Síndrome "cat-eye"
E83.0	Síndrome del cuerno occipital	198	C537860	Síndrome del cuerno occipital	59399004	Síndrome del cuerno occipital
Q87.1	Síndrome de Cornelia de Lange	199	D003635	Síndrome de Cornelia de Lange	40354009	Síndrome de Cornelia de Lange
Q85.8	Síndrome de Cowden	201	D006223	Síndrome de Cowden	58037000	Síndrome de Cowden
A81.0	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	204	D007562	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	792004	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob
E80.5	Síndrome de Crigler-Najjar	205	D003414	Síndrome de Crigler-Najjar	28259009	Síndrome de Crigler-Najjar
Q82.8	Cutis laxa	209	D003483	Cutis laxa	58588007	Cutis laxa
		211	C536611	Cilindromatosis de Poncet-Spiegler	211710004	Cilindromatosis de Poncet-Spiegler
E72.1	Cistationinuria	212	C535408	Cistationinuria	13003007	Cistationinuria
E72.0	Cistinosis	213	D003554	Cistinosis	190681003	Cistinosis
E72.0	Cistinuria	214	D003555	Cistinuria	85020001	Cistinuria
H53.6	Ceguera nocturna estacionaria congénita	215	C536122	Ceguera nocturna estacionaria congénita	232061009	Ceguera nocturna estacionaria congénita
E75.4	Lipofuscinosis neuronal ceroid	216	D009472	Lipofuscinosis neuronal ceroid	42012007	Lipofuscinosis neuronal ceroid
Q82.8	Enfermedad de Darier	218	D007644	Enfermedad de Darier	48611009	Enfermedad de Darier
N04.1	Síndrome de Denys-Drash	220	D030321	Síndrome de Denys-Drash	236385009	Síndrome de Denys-Drash
M33.0	Dermatomiositis	221	D003882	Dermatomiositis	396230008	Dermatomiositis
N25.1	Diabetes insípida nefrogénica	223	D018500	Diabetes insípida nefrogénica	111395007	Diabetes insípida nefrogénica
E13	Diabetes-sordera de transmisión materna	225	C536246	Diabetes-sordera de transmisión materna	237619009	Diabetes-sordera de transmisión materna
E70.1	Déficit de dihidropteridina reductasa	226	C537896	Déficit de dihidropteridina reductasa	58256000	Déficit de dihidropteridina reductasa

		Nº					
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED	
G90.8	Déficit de dopamina beta-hidroxilasa	230	C535600	Déficit de dopamina beta-hidroxilasa	237923004	Déficit de dopamina beta-hidroxilasa	
B72	Dracunculiasis	231	D004320	Dracunculiasis	396334002	Dracunculiasis	
D57	Drepanocitosis	232	D000755	Drepanocitosis	127040003	Drepanocitosis	
H50.8	Síndrome de Duane	233	D004370	Síndrome de Duane	60318001	Síndrome de Duane	
E80.6	Síndrome de Dubin-Johnson	234	D007566	Síndrome de Dubin-Johnson	44553005	Síndrome de Dubin-Johnson	
Q87.1	Síndrome de Dubowitz	235	C535718	Síndrome de Dubowitz	2593002	Síndrome de Dubowitz	
Q77.7	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	239	C535726	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	82699004	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	
Q77.8	Discondrosteosis de Léri-Weill	240	C537119	Discondrosteosis de Léri-Weill	17818006	Discondrosteosis de Léri-Weill	
Q99.1	Disgenesia gonadal 46,XX	243	D023961	Disgenesia gonadal 46,XX	95198001	Disgenesia gonadal 46,XX	
Q75.4	Síndrome de Nager	245	C538184	Síndrome de Nager	35520007	Síndrome de Nager	
I42.8	Displasia ventricular derecha arritmógena	247	D019571	Displasia ventricular derecha arritmógena	253528005	Displasia ventricular derecha arritmógena	
Q82.4	Displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica recesiva	248	D053360	Displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica recesiva	27025001	Displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica recesiva	
Q78.1	Displasia fibrosa de hueso	249	D005357	Displasia fibrosa de hueso	10623005	Displasia fibrosa de hueso	
Q75.8	Displasia frontonasal	250	C538065	Displasia frontonasal			
G24.8	Distonía dopa-sensible	255	C538007	Distonía dopa-sensible			
G71.0	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	261	D020389	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	111508004	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	
G71.0	Distrofia muscular oculofaríngea	270	D039141	Distrofia muscular oculofaríngea	77097004	Distrofia muscular oculofaríngea	
G71.1	Distrofia miotónica de Steinert	273	C538008	Distrofia miotónica de Steinert	77956009	Distrofia miotónica de Steinert	
D69.1	Síndrome de Bernard-Soulier	274	D001606	Síndrome de Bernard-Soulier	54569005	Síndrome de Bernard-Soulier	

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
D81.3	Inmunodeficiencia combinada grave por déficit de adenosina desaminasa	277	C531816	Inmunodeficiencia combinada grave por déficit de adenosina desaminasa		
Q93.3	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	280	D054877	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	17122004	Síndrome de Wolf-Hirschhorn
		280	C536740	Síndrome de Wolf-Hirschhorn		
Q93.4	Monosomía 5p	281	C538482	Monosomía 5p	70173007	Monosomía 5p
		281	D003410	Monosomía 5p		
G31.0	Demencia frontotemporal	282	D057180	Demencia frontotemporal	230270009	Demencia frontotemporal
B67.5	Equinococosis alveolar	284	C536591	Equinococosis alveolar		
D58.1	Eliptocitosis hereditaria	288	D004612	Eliptocitosis hereditaria	191169008	Eliptocitosis hereditaria
Q77.6	Síndrome de Ellis-Van Creveld	289	D004613	Síndrome de Ellis-Van Creveld	62501005	Síndrome de Ellis-Van Creveld
P35.0	Síndrome de rubéola congénita	290	D012410	Síndrome de rubéola congénita	1857005	Síndrome de rubéola congénita
Q78.4	Encondromatosis	296	D004687	Encondromatosis	268274005	Encondromatosis
A84	Encefalitis transmitida por garrapatas	297	D004675	Encefalitis transmitida por garrapatas	415821008	Encefalitis transmitida por garrapatas
E71.3	Déficit de enzima bifuncional	300	C536663	Déficit de enzima bifuncional	238068007	Déficit de enzima bifuncional
B07	Epidermodisplasia verruciforme	302	D004819	Epidermodisplasia verruciforme	19138001	Epidermodisplasia verruciforme
		305	D016109	Epidermólisis ampollosa juntural	399971009	Epidermólisis ampollosa juntural
G40.3	Epilepsia mioclónica juvenil	307	D020190	Epilepsia mioclónica juvenil	6204001	Epilepsia mioclónica juvenil
G40.3	Enfermedad de Unverricht-Lundborg	308	D020194	Enfermedad de Unverricht-Lundborg	230423006	Enfermedad de Unverricht-Lundborg
G40.8	Epilepsia refleja	310	D020195	Epilepsia refleja	79745005	Epilepsia refleja
Q80.2	Ictiosis lamelar	313	D017490	Ictiosis lamelar	205550003	Ictiosis lamelar

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
E26.1	Exceso aparente de mineralocorticoides	320	D043204	Exceso aparente de mineralocorticoides	237770005	Exceso aparente de mineralocorticoides
		320	C537422	Exceso aparente de mineralocorticoides		
E75.2	Enfermedad de Fabry	324	D000795	Enfermedad de Fabry	124464003	Enfermedad de Fabry
E75.2	Lipogranulomatosis de Farber	333	D055577	Lipogranulomatosis de Farber	79935000	Lipogranulomatosis de Farber
		333	C537075	Lipogranulomatosis de Farber		
I77.3	Displasia fibromuscular arterial	336	C537929	Displasia fibromuscular arterial	359553002	Displasia fibromuscular arterial
		336	D005352	Displasia fibromuscular arterial		
M61.1	Fibrodisplasia osificante progresiva	337	D009221	Fibrodisplasia osificante progresiva	82725007	Fibrodisplasia osificante progresiva
A98.5	Fiebre hemorrágica con síndrome renal	340	D006480	Fiebre hemorrágica con síndrome renal	102455002	Fiebre hemorrágica con síndrome renal
		340	C535630	Fiebre hemorrágica con síndrome renal	364756009	Fiebre hemorrágica con síndrome renal
E85.0	Fiebre mediterránea familiar	342	D010505	Fiebre mediterránea familiar	12579009	Fiebre mediterránea familiar
N04.1	Síndrome de Frasier	347	D052159	Síndrome de Frasier	445431000	Síndrome de Frasier
E77.1	Fucosidosis	349	D005645	Fucosidosis	64716005	Fucosidosis
E77.1	Galactosialidosis	351	C536411	Galactosialidosis	35691006	Galactosialidosis
E74.2	Galactosemia	352	D005693	Galactosemia	190745006	Galactosemia
E75.1	Gangliosidosis GM1	354	D016537	Gangliosidosis GM1	238025006	Gangliosidosis GM1
E75.2	Enfermedad de Gaucher	355	D005776	Enfermedad de Gaucher	190794006	Enfermedad de Gaucher
A81.8	Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	356	D016098	Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	67155006	Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker
N15.8	Síndrome de Gitelman	358	D053579	Síndrome de Gitelman	3188003	Síndrome de Gitelman

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
C71.8	Glioblastoma	360	D005909	Glioblastoma	63634009	Glioblastoma
E74.0	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de maltasa ácida	365	D006009	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de maltasa ácida	124462004	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de maltasa ácida
E74.0	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de glucógeno fosforilasa muscular	368	C537276	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de glucógeno fosforilasa muscular	55912009	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de glucógeno fosforilasa muscular
		368	D006012	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de glucógeno fosforilasa muscular		
Q87.3	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	373	C537340	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	439143004	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel
Q87.0	Síndrome de Goldenhar	374	D006053	Síndrome de Goldenhar	367462009	Síndrome de Goldenhar
Q87.8	Síndrome de Gordon	376	C537288	Síndrome de Gordon	237850008	Síndrome de Gordon
D71	Enfermedad granulomatosa crónica	379	D006105	Enfermedad granulomatosa crónica	387759001	Enfermedad granulomatosa crónica
Q87.0	Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig	380	C537300	Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig	32985001	Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig
E72.8	Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa	382	C537622	Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa	124239003	Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa
Q43.1	Enfermedad de Hirschsprung	388	D006627	Enfermedad de Hirschsprung	360436002	Enfermedad de Hirschsprung
C96.0	Histiocitosis de células de Langerhans	389	D006646	Histiocitosis de células de Langerhans	190955000	Histiocitosis de células de Langerhans
B39	Histoplasmosis	390	D006660	Histoplasmosis	12962009	Histoplasmosis
Q87.2	Síndrome de Holt-Oram	392	C535326	Síndrome de Holt-Oram	19092004	Síndrome de Holt-Oram
Q99.1	Síndrome del varón XX	393	D058531	Síndrome del varón XX	74398009	Síndrome del varón XX
M31.6	Arteritis de células gigantes	397	D013700	Arteritis de células gigantes	414341000	Arteritis de células gigantes
G10	Enfermedad de Huntington	399	D006816	Enfermedad de Huntington	58756001	Enfermedad de Huntington
B67	Hidatidosis	400	D004443	Hidatidosis	74942003	Hidatidosis
B71.0	Himenolepiasis	401	D006925	Himenolepiasis	44917000	Himenolepiasis

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
E74.8	Déficit de glicerol quinasa aislado	408	C538138	Déficit de glicerol quinasa aislado		
		409	C538377	Hiperqueratosis lenticularis persistans	28488007	Hiperqueratosis lenticularis persistans
E78.3	Hiperlipoproteinemia tipo 1	411	D008072	Hiperlipoproteinemia tipo 1	267435002	Hiperlipoproteinemia tipo 1
E78.2	Hiperlipoproteinemia tipo 3	412	D006952	Hiperlipoproteinemia tipo 3	398796005	Hiperlipoproteinemia tipo 3
E78.1	Hiperlipoproteinemia tipo 4	413	D006953	Hiperlipoproteinemia tipo 4	34528009	Hiperlipoproteinemia tipo 4
E72.4	Atrofia girada de la coroides y la retina	414	C537132	Atrofia girada de la coroides y la retina	33985005	Atrofia girada de la coroides y la retina
E74.8	Hiperoxaluria primaria	416	D006959	Hiperoxaluria primaria		
E25.0	Hiperplasia suprarrenal congénita	418	D000312	Hiperplasia suprarrenal congénita	237751000	Hiperplasia suprarrenal congénita
T88.3	Hipertermia maligna	423	D008305	Hipertermia maligna	405501007	Hipertermia maligna
E78.6	Deficiencia de apolipoproteína A1	425	D052456	Deficiencia de apolipoproteína A1	238095002	Deficiencia de apolipoproteína A1
B87.0	Hipodermosis	430	D007000	Hipodermosis	240879002	Hipodermosis
E83.3	Hipofosfatasia	436	D007014	Hipofosfatasia	360792001	Hipofosfatasia
G90.3	Fallo autonómico puro	441	D054970	Fallo autonómico puro	84438001	Fallo autonómico puro
		441	C544351	Fallo autonómico puro		
E03.1	Hipotiroidismo congénito	442	D003409	Hipotiroidismo congénito	190268003	Hipotiroidismo congénito
Q84.0	Hipotricosis hereditaria de Marie Unna	444	C535912	Hipotricosis hereditaria de Marie Unna		
E83.1	Hemocromatosis neonatal	446	C536394	Hemocromatosis neonatal	6160004	Hemocromatosis neonatal
D59.5	Hemoglobinuria paroxística nocturna	447	D006457	Hemoglobinuria paroxística nocturna	1963002	Hemoglobinuria paroxística nocturna
C22.2	Hepatoblastoma	449	D018197	Hepatoblastoma	109843000	Hepatoblastoma

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q80.8	Ictiosis epidermolítica superficial	455	D053560	Ictiosis epidermolítica superficial	254169002	Ictiosis epidermolítica superficial
Q80.1	Ictiosis recesiva ligada al X	461	D016114	Ictiosis recesiva ligada al X	402771003	Ictiosis recesiva ligada al X
D35.0	Incidentaloma suprarrenal	463	C538238	Incidentaloma suprarrenal	127021009	Incidentaloma suprarrenal
Q82.3	Incontinentia pigmenti	464	D007184	Incontinentia pigmenti	367520004	Incontinentia pigmenti
A81.8	Insomnio fatal familiar	466	D034062	Insomnio fatal familiar	83157008	Insomnio fatal familiar
E74.1	Intolerancia hereditaria a la fructosa	469	D005633	Intolerancia hereditaria a la fructosa	20052008	Intolerancia hereditaria a la fructosa
A07.3	Isosporosis	472	D021865	Isosporosis	371423007	Isosporosis
Q77.2	Síndrome de Jeune	474	C537571	Síndrome de Jeune		
E23.0	Síndrome de Kallmann	478	D017436	Síndrome de Kallmann	93559003	Síndrome de Kallmann
H49.8	Síndrome de Kearns-Sayre	480	D007625	Síndrome de Kearns-Sayre	25792000	Síndrome de Kearns-Sayre
D21	Enfermedad de Kimura	482	D000796	Enfermedad de Kimura	399894006	Enfermedad de Kimura
Q77.7	Displasia de Kniest	485	C537207	Displasia de Kniest	53974002	Displasia de Kniest
Q64.4	Quiste uracal	488	D014496	Quiste uracal	17234001	Quiste uracal
B35.0	Querión de Celso	499	C536165	Querión de Celso		
Q87.8	Síndrome LEOPARD	500	D044542	Síndrome LEOPARD	403537000	Síndrome LEOPARD
		500	C537116	Síndrome LEOPARD	111306001	Síndrome LEOPARD
G40.3	Enfermedad de Lafora	501	D020192	Enfermedad de Lafora	230425004	Enfermedad de Lafora
Q87.8	Síndrome de Langer-Giedion	502	D015826	Síndrome de Langer-Giedion	41069008	Síndrome de Langer-Giedion
		502	C536555	Síndrome de Langer-Giedion		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
B87.0	Miasis progresiva	504	D007815	Miasis progresiva	417441005	Miasis progresiva
G31.8	Síndrome de Leigh	506	D007888	Síndrome de Leigh	29570005	Síndrome de Leigh
B55	Leishmaniosis	507	D007896	Leishmaniosis	80612004	Leishmaniosis
A27	Leptospirosis	509	D007922	Leptospirosis	77377001	Leptospirosis
E79.1	Síndrome de Lesch-Nyhan	510	D007926	Síndrome de Lesch-Nyhan	10406007	Síndrome de Lesch-Nyhan
E71.0	Enfermedad de la orina de jarabe de arce	511	D008375	Enfermedad de la orina de jarabe de arce	27718001	Enfermedad de la orina de jarabe de arce
E75.2	Leucodistrofia metacromática	512	D007966	Leucodistrofia metacromática	396338004	Leucodistrofia metacromática
		512	C538597	Leucodistrofia metacromática	238031009	Leucodistrofia metacromática
C92.7	Leucemia monoblástica aguda	514	D007948	Leucemia monoblástica aguda	278170009	Leucemia monoblástica aguda
C92.5	Leucemia aguda mielomonocítica	517	D015479	Leucemia aguda mielomonocítica	30962008	Leucemia aguda mielomonocítica
C92.0	Leucemia mieloide aguda	519	D015470	Leucemia mieloide aguda	103691009	Leucemia mieloide aguda
C92.4	Leucemia aguda promielocítica	520	D015473	Leucemia aguda promielocítica	28950004	Leucemia aguda promielocítica
D48.9	Síndrome de Li-Fraumeni	524	D016864	Síndrome de Li-Fraumeni	428850001	Síndrome de Li-Fraumeni
L66.1	Liquen plano pilar	525	C535892	Liquen plano pilar	64540004	Liquen plano pilar
I15.1	Síndrome de Liddle	526	D056929	Síndrome de Liddle	71275003	Síndrome de Liddle
Q04.3	Síndrome de Miller-Dieker	531	D054221	Síndrome de Miller-Dieker	253148005	Síndrome de Miller-Dieker
A32	Listeriosis	533	D008088	Listeriosis	4241002	Listeriosis
L93	Lupus eritematoso cutáneo	535	D008178	Lupus eritematoso cutáneo	7119001	Lupus eritematoso cutáneo
J98.4	Linfangioleiomiomatosis	538	D018192	Linfangioleiomiomatosis	73017001	Linfangioleiomiomatosis

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
C86.6	Enfermedad linfoproliferativa cutánea primaria de células T CD30+	541	D054446	Enfermedad linfoproliferativa cutánea primaria de células T CD30+	128875000	Enfermedad linfoproliferativa cutánea primaria de células T CD30+
C83.7	Linfoma de Burkitt	543	D002051	Linfoma de Burkitt	22197008	Linfoma de Burkitt
		543	D008228	Linfoma de Burkitt	77381001	Linfoma de Burkitt
C83.3	Linfoma difuso de células B grandes	544	D016403	Linfoma difuso de células B grandes	109969005	Linfoma difuso de células B grandes
C82	Linfoma folicular	545	D008224	Linfoma folicular	277618009	Linfoma folicular
A30	Lepra	548	D007918	Lepra	81004002	Lepra
A48.1	Legionelosis	549	D007876	Legionelosis	26726000	Legionelosis
		549	D007877	Legionelosis	269574000	Legionelosis
G71.3	Síndrome MELAS	550	D017241	Síndrome MELAS	39925003	Síndrome MELAS
G71.3	Síndrome MERRF	551	D017243	Síndrome MERRF	230426003	Síndrome MERRF
E24	Síndrome de Cushing	553	D003480	Síndrome de Cushing	47270006	Síndrome de Cushing
		553	D000308	Síndrome de Cushing	275437005	Síndrome de Cushing
Q87.4	Síndrome de Marfan	558	D008382	Síndrome de Marfan	19346006	Síndrome de Marfan
Q87.0	Síndrome de Marshall	560	C536025	Síndrome de Marshall	33410002	Síndrome de Marshall
Q87.3	Síndrome de Marshall-Smith	561	C536026	Síndrome de Marshall-Smith	73284007	Síndrome de Marshall-Smith
Q78.1	Síndrome de McCune-Albright	562	D005359	Síndrome de McCune-Albright	36517007	Síndrome de McCune-Albright
		566	C537550	Microcoria congénita		
Q87.0	Síndrome de Moebius	570	D020331	Síndrome de Moebius		
Q84.1	Monilethrix	573	D056734	Monilethrix		

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
E77.0	Mucolipidosis tipo 2	576	C538602	Mucolipidosis tipo 2	70199000	Mucolipidosis tipo 2
E76.0	Mucopolisacaridosis tipo 1	579	D008059	Mucopolisacaridosis tipo 1	75610003	Mucopolisacaridosis tipo 1
E76.1	Mucopolisacaridosis tipo 2	580	D016532	Mucopolisacaridosis tipo 2	70737009	Mucopolisacaridosis tipo 2
E76.2	Mucopolisacaridosis tipo 3	581	D009084	Mucopolisacaridosis tipo 3	88393000	Mucopolisacaridosis tipo 3
E76.2	Mucopolisacaridosis tipo 4	582	D009085	Mucopolisacaridosis tipo 4	378007	Mucopolisacaridosis tipo 4
E76.2	Mucopolisacaridosis tipo 6	583	D009087	Mucopolisacaridosis tipo 6	52677002	Mucopolisacaridosis tipo 6
E76.2	Mucopolisacaridosis tipo 7	584	D016538	Mucopolisacaridosis tipo 7	124470009	Mucopolisacaridosis tipo 7
E84	Fibrosis quística	586	D003550	Fibrosis quística	190905008	Fibrosis quística
D23	Síndrome de Muir-Torre	587	D055653	Síndrome de Muir-Torre	403824007	Síndrome de Muir-Torre
G70.0	Miastenia grave	589	D009157	Miastenia grave	91637004	Miastenia grave
G70.2	Síndromes miasténicos congénitos	590	D020294	Síndromes miasténicos congénitos		
M60.8	Miofascitis macrofágica	592	C537829	Miofascitis macrofágica		
G71.2	Miopatía centronuclear ligada al X	596	C538647	Miopatía centronuclear ligada al X	46804001	Miopatía centronuclear ligada al X
G71.8	Miopatía distal tipo Nonaka	602	C536816	Miopatía distal tipo Nonaka		
G71.0	Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco	603	C536690	Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco		
G71.1	Miopatía miotónica proximal	606	D020967	Miopatía miotónica proximal		
G71.2	Miopatía nemalínica	607	D017696	Miopatía nemalínica	75072002	Miopatía nemalínica
G71.0	Miopatía tibial de Udd	609	C536815	Miopatía tibial de Udd		
G71.0	Miopatía tipo Bethlem	610	C535436	Miopatía tipo Bethlem		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
G71.1	Miotonía agravada por potasio	612	C538353	Miotonía agravada por potasio		
D15.1	Mixoma auricular	615	C538262	Mixoma auricular		
		616	D008527	Meduloblastoma	443333004	Meduloblastoma
Q87.0	Síndrome de Nance-Horan	627	C538336	Síndrome de Nance-Horan	445257004	Síndrome de Nance-Horan
E34.3	Síndrome de Laron	633	D046150	Síndrome de Laron	38196001	Síndrome de Laron
C47	Neuroblastoma	635	D009447	Neuroblastoma	432328008	Neuroblastoma
		635	C536408	Neuroblastoma	87364003	Neuroblastoma
Q85.0	Neurofibromatosis tipo 1	636	D009456	Neurofibromatosis tipo 1	92824003	Neurofibromatosis tipo 1
		636	C538607	Neurofibromatosis tipo 1		
Q85.0	Neurofibromatosis tipo 2	637	D016518	Neurofibromatosis tipo 2	92503002	Neurofibromatosis tipo 2
		637	D009464	Neurofibromatosis tipo 2	126949007	Neurofibromatosis tipo 2
G60.8	Neuropatía axonal gigante	643	D056768	Neuropatía axonal gigante	128207002	Neuropatía axonal gigante
E75.2	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	646	D052556	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	66751000	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C
		647	D049932	Síndrome de rotura de Nijmegen	234638009	Síndrome de rotura de Nijmegen
		647	C531759	Síndrome de rotura de Nijmegen		
Q87.1	Síndrome de Noonan	648	D009634	Síndrome de Noonan	205824006	Síndrome de Noonan
H35.5	Enfermedad de Norrie	649	C537849	Enfermedad de Norrie		
D44.8	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	652	D018761	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	30664006	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1
C64	Nefroblastoma	654	D009396	Nefroblastoma	302849000	Nefroblastoma

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
E72.2	Déficit de ornitina transcarbamilasa	664	D020163	Déficit de ornitina transcarbamilasa	80908008	Déficit de ornitina transcarbamilasa
E20.1	Osteodistrofia hereditaria de Albright	665	C537045	Osteodistrofia hereditaria de Albright	58833000	Osteodistrofia hereditaria de Albright
Q78.0	Osteogénesis imperfecta	666	D010013	Osteogénesis imperfecta	78314001	Osteogénesis imperfecta
C40	Osteosarcoma	668	D012516	Osteosarcoma	21708004	Osteosarcoma
D33.0	Síndrome de Pallister-Hall	672	D054975	Síndrome de Pallister-Hall	56677004	Síndrome de Pallister-Hall
B54	Malaria	673	D008288	Malaria	105649009	Malaria
Q45.3	Páncreas accesorio	674	C536003	Páncreas accesorio	79037006	Páncreas accesorio
Q45.1	Páncreas anular	675	C536376	Páncreas anular	40315008	Páncreas anular
C25.1	Pancreatoblastoma	677	C537162	Pancreatoblastoma	53618008	Pancreatoblastoma
Q82.8	Síndrome de Papillon-Lefèvre	678	D010214	Síndrome de Papillon-Lefèvre	40158001	Síndrome de Papillon-Lefèvre
I77.8	Papulosis atrófica maligna	679	D054853	Papulosis atrófica maligna	400171002	Papulosis atrófica maligna
G72.3	Parálisis periódica hipocalémica	681	D020514	Parálisis periódica hipocalémica	82732003	Parálisis periódica hipocalémica
G72.3	Parálisis periódica hipercalémica	682	D020513	Parálisis periódica hipercalémica	304737009	Parálisis periódica hipercalémica
		682	C535409	Parálisis periódica hipercalémica	278513006	Parálisis periódica hipercalémica
G71.1	Paramiotonía congénita de Von Eulenburg	684	C538616	Paramiotonía congénita de Von Eulenburg		
L63.1	Alopecia universal	701	C537055	Alopecia universal	86166000	Alopecia universal
E75.2	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	702	D020371	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	64855000	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher
L12.0	Pemfigoide bulloso	703	D010391	Pemfigoide bulloso	77090002	Pemfigoide bulloso
E07.1	Síndrome de Pendred	705	C536648	Síndrome de Pendred	70348004	Síndrome de Pendred

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
A20	Peste	707	D010930	Peste	58750007	Peste
		707	D015009	Peste	83436008	Peste
Q13.4	Anomalía de Peters	708	C537884	Anomalía de Peters		
Q87.0	Síndrome de Pfeiffer	710	C538582	Síndrome de Pfeiffer	70410008	Síndrome de Pfeiffer
E70.0	Fenilcetonuria	716	D010661	Fenilcetonuria		
D69.1	Síndrome de plaquetas grises	721	D055652	Síndrome de plaquetas grises	51720005	Síndrome de plaquetas grises
G31.8	Síndrome de Alpers	726	D002549	Síndrome de Alpers	20415001	Síndrome de Alpers
M31.7	Poliangeítis microscópica	727	D055953	Poliangeítis microscópica		
M94.1	Policondritis atrofiante	728	D011081	Policondritis atrofiante	72275000	Policondritis atrofiante
D45	Policitemia vera	729	D011087	Policitemia vera	109992005	Policitemia vera
Q61.1	Poliquistosis renal autosómica recesiva	731	D017044	Poliquistosis renal autosómica recesiva	28770003	Poliquistosis renal autosómica recesiva
M33.2	Polimiositis	732	D017285	Polimiositis	31384009	Polimiositis
Q87.1	Síndrome de Prader-Willi	739	D011218	Síndrome de Prader-Willi	89392001	Síndrome de Prader-Willi
E34.8	Síndrome de Hutchinson-Gilford	740	D011371	Síndrome de Hutchinson-Gilford	238870004	Síndrome de Hutchinson-Gilford
E72.8	Déficit de prolidasa	742	D056732	Déficit de prolidasa	360994007	Déficit de prolidasa
Q87.3	Síndrome de Proteus	744	D016715	Síndrome de Proteus	23150001	Síndrome de Proteus
G71.3	Déficit de proteína trifuncional mitocondrial	746	D024741	Déficit de proteína trifuncional mitocondrial	237999008	Déficit de proteína trifuncional mitocondrial
Q77.8	Pseudoacondroplasia	750	C535819	Pseudoacondroplasia	22567005	Pseudoacondroplasia
E34.5	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	754	D013734	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	12313004	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
N25.8	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	756	D011546	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	43941006	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1
Q82.8	Pseudoxantoma elástico	758	D011561	Pseudoxantoma elástico	252246005	Pseudoxantoma elástico
Q78.8	Picnodisostosis	763	D058631	Picnodisostosis		
M60.0	Piomiositis	764	D052880	Piomiositis	65110003	Piomiositis
E74.4	Déficit de piruvato deshidrogenasa	765	C536257	Déficit de piruvato deshidrogenasa	46683007	Déficit de piruvato deshidrogenasa
		765	D015325	Déficit de piruvato deshidrogenasa		
M30.0	Periarteritis nodosa	767	D010488	Periarteritis nodosa	155441006	Periarteritis nodosa
E13	Síndrome de Rabson-Mendenhall	769	D056731	Síndrome de Rabson-Mendenhall	33559001	Síndrome de Rabson-Mendenhall
A82	Rabia	770	D011818	Rabia	14168008	Rabia
G60.1	Enfermedad de Refsum infantil	772	D052919	Enfermedad de Refsum infantil	238062008	Enfermedad de Refsum infantil
G60.1	Enfermedad de Refsum	773	D012035	Enfermedad de Refsum	25362006	Enfermedad de Refsum
F84.2	Síndrome de Rett	778	D015518	Síndrome de Rett	68618008	Síndrome de Rett
C49	Rabdomiosarcoma	780	D012208	Rabdomiosarcoma	302847003	Rabdomiosarcoma
A78	Rickettsiosis	781	D011778	Rickettsiosis	186788009	Rickettsiosis
Q13.8	Síndrome de Axenfeld-Rieger	782	C535679	Síndrome de Axenfeld-Rieger	204154009	Síndrome de Axenfeld-Rieger
Q87.2	Síndrome de Rubinstein-Taybi	783	D012415	Síndrome de Rubinstein-Taybi	45582004	Síndrome de Rubinstein-Taybi
C69.2	Retinoblastoma	790	D012175	Retinoblastoma	370967009	Retinoblastoma
H35.5	Retinosis pigmentaria	791	D012174	Retinosis pigmentaria	28835009	Retinosis pigmentaria
E75.0	Enfermedad de Sandhoff	796	D012497	Enfermedad de Sandhoff	23849003	Enfermedad de Sandhoff

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
D86	Sarcoidosis	797	D012507	Sarcoidosis	31541009	Sarcoidosis
G12.2	Esclerosis lateral amiotrófica	803	D000690	Esclerosis lateral amiotrófica	86044005	Esclerosis lateral amiotrófica
Q85.1	Esclerosis tuberosa	805	D014402	Esclerosis tuberosa	7199000	Esclerosis tuberosa
Q87.1	Síndrome de Seckel	808	C537533	Síndrome de Seckel	57917004	Síndrome de Seckel
M35.1	Enfermedad mixta del tejido conectivo	809	D008947	Enfermedad mixta del tejido conectivo	398021003	Enfermedad mixta del tejido conectivo
Q87.1	Síndrome de Silver-Russell	813	D056730	Síndrome de Silver-Russell	15069006	Síndrome de Silver-Russell
E71.3	Síndrome de Sjögren-Larsson	816	D016111	Síndrome de Sjögren-Larsson	111303009	Síndrome de Sjögren-Larsson
Q87.1	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	818	D019082	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	43929004	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
Q87.8	Síndrome de Smith-Magenis	819	D058496	Síndrome de Smith-Magenis	401315004	Síndrome de Smith-Magenis
I77.8	Síndrome de Sneddon	820	D018860	Síndrome de Sneddon	238776001	Síndrome de Sneddon
Q87.3	Síndrome de Sotos	821	D058495	Síndrome de Sotos	75968004	Síndrome de Sotos
D58.0	Esferocitosis hereditaria	822	D013103	Esferocitosis hereditaria	55995005	Esferocitosis hereditaria
		822	C536356	Esferocitosis hereditaria		
Q05	Espina bífida aislada	823	D016135	Espina bífida aislada	67531005	Espina bífida aislada
B42	Esporotricosis	826	D013174	Esporotricosis	42094007	Esporotricosis
Q87.5	Síndrome de Stickler	828	C537492	Síndrome de Stickler	78675000	Síndrome de Stickler
M06.1	Enfermedad de Still del adulto	829	D016706	Enfermedad de Still del adulto	239920006	Enfermedad de Still del adulto
		829	D014924	Enfermedad de Still del adulto	68190001	Enfermedad de Still del adulto
E77.8	Enfermedad de depósito de ácido siálico libre	834	C538523	Enfermedad de depósito de ácido siálico libre	238051008	Enfermedad de depósito de ácido siálico libre

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
I67.7	Síndrome de Susac	838	D055955	Síndrome de Susac	197679002	Síndrome de Susac
N04	Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés	839	C535761	Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés	197601003	Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés
E75.0	Enfermedad de Tay-Sachs	845	D013661	Enfermedad de Tay-Sachs	111385000	Enfermedad de Tay-Sachs
D56.0	Alfa talasemia	846	D017085	Alfa talasemia	68913001	Alfa talasemia
D56.1	Beta-talasemia	848	D017086	Beta-talasemia	65959000	Beta-talasemia
D69.4	Trombopenia Paris-Trousseau	851	C538617	Trombopenia Paris-Trousseau		
Q87.8	Síndrome de Townes-Brocks	857	C536974	Síndrome de Townes-Brocks		
P37.1	Toxoplasmosis congénita	858	D014125	Toxoplasmosis congénita	73893000	Toxoplasmosis congénita
B75	Triquinelosis	863	D014235	Triquinelosis	88264003	Triquinelosis
		864	C536553	Tricofoliculoma	274899008	Tricofoliculoma
D23.3	Tricoepitelioma múltiple familiar	867	C536552	Tricoepitelioma múltiple familiar	403825008	Tricoepitelioma múltiple familiar
Q90	Síndrome de Down	870	D004314	Síndrome de Down	41040004	Síndrome de Down
B88.1	Tungosis	879	D058285	Tungosis		
Q96	Síndrome de Turner	881	D014424	Síndrome de Turner	38804009	Síndrome de Turner
H35.5	Síndrome de Usher	886	D052245	Síndrome de Usher	57838006	Síndrome de Usher
Q87.2	Asociación VACTERL/VATER	887	C536495	Asociación VACTERL/VATER	27742002	Asociación VACTERL/VATER
		887	C536534	Asociación VACTERL/VATER		
Q38.0	Síndrome de Van Der Woude	888	C536528	Síndrome de Van Der Woude	79261008	Síndrome de Van Der Woude
K76.5	Enfermedad veno-oclusiva hepática	890	D006504	Enfermedad veno-oclusiva hepática	65617004	Enfermedad veno-oclusiva hepática

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
H35.0	Vitreorretinopatía exudativa familiar	891	C536382	Vitreorretinopatía exudativa familiar	232063007	Vitreorretinopatía exudativa familiar
Q85.8	Enfermedad de Von Hippel-Lindau	892	D006623	Enfermedad de Von Hippel-Lindau	46659004	Enfermedad de Von Hippel-Lindau
Q87.8	Síndrome WAGR	893	D017624	Síndrome WAGR		
		893	C538295	Síndrome WAGR		
E70.3	Síndrome de Waardenburg tipo 2	895	C536463	Síndrome de Waardenburg tipo 2		
H35.5	Enfermedad de Wagner	898	C536075	Enfermedad de Wagner	232064001	Enfermedad de Wagner
Q04.3	Síndrome de Walker-Warburg	899	D058494	Síndrome de Walker-Warburg		
M31.3	Granulomatosis de Wegener	900	D014890	Granulomatosis de Wegener	195353004	Granulomatosis de Wegener
L98.3	Síndrome de Wells	901	C536693	Síndrome de Wells		
E34.8	Síndrome de Werner	902	D014898	Síndrome de Werner	51626007	Síndrome de Werner
D68.0	Enfermedad de Von Willebrand	903	D014842	Enfermedad de Von Willebrand	128105004	Enfermedad de Von Willebrand
Q87.8	Síndrome de Williams	904	D018980	Síndrome de Williams	63247009	Síndrome de Williams
D82.0	Síndrome de Wiskott-Aldrich	906	D014923	Síndrome de Wiskott-Aldrich	36070007	Síndrome de Wiskott-Aldrich
Q99.2	Síndrome de X frágil	908	D005600	Síndrome de X frágil	613003	Síndrome de X frágil
E75.5	Xantomatosis cerebrotendinosa	909	D019294	Xantomatosis cerebrotendinosa	63246000	Xantomatosis cerebrotendinosa
Q82.1	Xeroderma pigmentoso	910	D014983	Xeroderma pigmentoso	44600005	Xeroderma pigmentoso
Q87.8	Síndrome de Zellweger	912	D015211	Síndrome de Zellweger	88469006	Síndrome de Zellweger
E16.4	Síndrome de Zollinger-Ellison	913	D015043	Síndrome de Zollinger-Ellison	53132006	Síndrome de Zollinger-Ellison
		913	D015408	Síndrome de Zollinger-Ellison	302824004	Síndrome de Zollinger-Ellison

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q87.8	Síndrome de Aase-Smith	916	C535332	Síndrome de Aase-Smith		
Q87.0	Síndrome de abléfaron - macrostomía	920	C535557	Síndrome de abléfaron - macrostomía		
Q87.8	Síndrome de Abruzzo-Erickson	921	C535559	Síndrome de Abruzzo-Erickson		
L83	Acantosis nigricans	924	D000052	Acantosis nigricans	402599005	Acantosis nigricans
Q39.5	Acalasia - microcefalia	929	C536010	Acalasia - microcefalia		
K22.0	Acalasia idiopática	930	C536011	Acalasia idiopática		
Q74.8	Aqueiropodia	931	C536014	Aqueiropodia	177504007	Aqueiropodia
E71.1	Aciduria 3 hidroxí-isobutírica	939	C535312	Aciduria 3 hidroxí-isobutírica	237957007	Aciduria 3 hidroxí-isobutírica
D72.5	Aciduria D-glicérica	941	C535767	Aciduria D-glicérica		
E72.8	Aciduria malónica	943	C535702	Aciduria malónica	124594007	Aciduria malónica
Q75.8	Acrania	945	C535570	Acrania	203923004	Acrania
		945	D009436	Acrania	36745003	Acrania
Q75.4	Acrodisostosis	950	C538179	Acrodisostosis	66758006	Acrodisostosis
Q75.4	Disostosis acrofacial tipo Weyer	952	C536695	Disostosis acrofacial tipo Weyer		
M89.5	Acroosteolisis tipo dominante	955	C535663	Acroosteolisis tipo dominante	63122002	Acroosteolisis tipo dominante
		955	D031845	Acroosteolisis tipo dominante		
		955	C531695	Acroosteolisis tipo dominante		
E22.0	Acromegalia	963	D000172	Acromegalia	74107003	Acromegalia
Q87.0	Facies acromegaloide	965	C535655	Facies acromegaloide		

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q77.8	Displasia acromítrica	969	C535662	Displasia acromítrica	254090007	Displasia acromítrica
Q87.2	Síndrome de Adams-Oliver	974	C538225	Síndrome de Adams-Oliver	34748004	Síndrome de Adams-Oliver
		977	C538051	Adrenomiodistrofia		
Q87.2	Síndrome ADULT	978	C538052	Síndrome ADULT		
Q87.2	Agenesia tibial polidactilia	988	C535564	Agenesia tibial polidactilia		
H90.5	Albinismo con sordera	998	C537042	Albinismo con sordera		
E70.3	Albinismo cutáneo, fenotipo Hermine	999	C535508	Albinismo cutáneo, fenotipo Hermine		
E70.3	Albinismo ocular con sordera sensorial tardía	1000	C537043	Albinismo ocular con sordera sensorial tardía		
Q93.5	Síndrome de microdelección 2q37	1001	C538317	Síndrome de microdelección 2q37		
Q87.2	Alopecia circunscrita polidactilia	1003	C536622	Alopecia circunscrita polidactilia		
Q87.8	Alopecia - contracturas - enanismo - déficit intelectual	1005	C537051	Alopecia - contracturas - enanismo - déficit intelectual		
		1021	C536604	Amaurosis - hipertrichosis		
Q84.2	Hipertrichosis congénita generalizada tipo Ambras	1023	C536605	Hipertrichosis congénita generalizada tipo Ambras		
K00.5	Amelogenesis imperfecta - nefrocalcinosis	1031	C538241	Amelogenesis imperfecta - nefrocalcinosis	109477002	Amelogenesis imperfecta - nefrocalcinosis
Q79.8	Bandas amnióticas	1034	D000652	Bandas amnióticas		
Q74.3	Amioplastia congénita	1037	C536613	Amioplastia congénita	77016009	Amioplastia congénita
Q78.5	Anadisplasia metafisaria	1040	C537351	Anadisplasia metafisaria	254085009	Anadisplasia metafisaria
P56	Hidropesía fetal	1041	D015160	Hidropesía fetal	276508000	Hidropesía fetal
Q99.8	Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada	1052	C536987	Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q28.2	Aneurisma de la vena de Galeno	1053	C536535	Aneurisma de la vena de Galeno	253194008	Aneurisma de la vena de Galeno
Q27.8	Angiomatosis cutánea y digestiva	1059	C536240	Angiomatosis cutánea y digestiva	254784002	Angiomatosis cutánea y digestiva
D18.0	Angiomatosis neurocutánea hereditaria	1062	C536364	Angiomatosis neurocutánea hereditaria	403775003	Angiomatosis neurocutánea hereditaria
D18.0	Angioma en racimo	1063	C536924	Angioma en racimo	254786000	Angioma en racimo
Q87.8	Aniridia - agenesia renal - retraso psicomotor	1064	C536371	Aniridia - agenesia renal - retraso psicomotor		
B81.0	Anisakiasis	1070	D017129	Anisakiasis	442652006	Anisakiasis
K03.5	Anquilosis dental	1077	D020254	Anquilosis dental	14901003	Anquilosis dental
Q02	Síndrome de anoftalmía plus	1104	C537767	Síndrome de anoftalmía plus		
Q87.8	Anomalías del arco aórtico - dismorfismo - déficit intelectual	1110	C537785	Anomalías del arco aórtico - dismorfismo - déficit intelectual		
Q84.8	Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva	1115	C536840	Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva		
		1116	C537788	Aplasia cutis congénita - linfangiectasia intestinal		
Q73.8	Aplasia de peroné - ectrodactilia	1118	C537930	Aplasia de peroné - ectrodactilia		
Q73.8	Hipoplasia ulnar - pies hendidos	1122	C536936	Hipoplasia ulnar - pies hendidos		
Q87.8	Síndrome AREDYLD	1133	C537427	Síndrome AREDYLD		
Q30.1	Arrinia	1134	C537438	Arrinia	111317000	Arrinia
		1139	C537442	Artrogriposis - epilepsia - trastorno de la migración neuronal		
Q74.3	Artrogriposis congénita múltiple tipo neurogénico	1143	C536614	Artrogriposis congénita múltiple tipo neurogénico		
Q12.1	Artrogriposis distal múltiple congénita ligada al X	1145	C535380	Artrogriposis distal múltiple congénita ligada al X		
Q87.8	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido	1150	C538401	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido		

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q77.7	Artropatía pseudoreumatoide progresiva infantil	1159	C535387	Artropatía pseudoreumatoide progresiva infantil		
I89.8	Ascitis quilosa	1160	D002915	Ascitis quilosa	52985009	Ascitis quilosa
B44	Aspergilosis	1163	D001228	Aspergilosis	65553006	Aspergilosis
B44.1	Aspergilosis bronco-pulmonar alérgica	1164	D001229	Aspergilosis bronco-pulmonar alérgica	37981002	Aspergilosis bronco-pulmonar alérgica
G11.1	Ataxia cerebelosa displasia ectodérmica	1174	C535350	Ataxia cerebelosa displasia ectodérmica		
G11.1	Ataxia de Harding	1177	C535633	Ataxia de Harding		
		1183	D053578	Síndrome opsoclonus-mioclonus	230350000	Síndrome opsoclonus-mioclonus
G11.1	Ataxia espinocerebelosa infantil	1186	C535523	Ataxia espinocerebelosa infantil		
Q78.8	Atelosteogénesis tipo 1	1190	C535396	Atelosteogénesis tipo 1		
D50.8	Atransferrinemia congénita	1195	C538259	Atransferrinemia congénita	111571009	Atransferrinemia congénita
Q39.0	Atresia de esófago	1199	D004933	Atresia de esófago	26179002	Atresia de esófago
Q41	Atresia de intestino delgado	1201	C538260	Atresia de intestino delgado	84296002	Atresia de intestino delgado
Q41.0	Atresia duodenal	1203	C535720	Atresia duodenal	51118003	Atresia duodenal
Q22.4	Atresia tricúspide	1209	D018785	Atresia tricúspide	63042009	Atresia tricúspide
K13.0	Síndrome de Baelz	1221	C535921	Síndrome de Baelz	26374003	Síndrome de Baelz
A07.0	Balantidiasis	1223	D001447	Balantidiasis	105638003	Balantidiasis
		1223	C531629	Balantidiasis	57725006	Balantidiasis
Q87.0	Síndrome de Baller-Gerold	1225	C536788	Síndrome de Baller-Gerold	77608001	Síndrome de Baller-Gerold
E03.1	Síndrome de Bamforth	1226	C537901	Síndrome de Bamforth		

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
E31.8	Síndrome de Bangstad	1227	C537902	Síndrome de Bangstad		
Q87.0	Síndrome de Barber-Say	1231	C537908	Síndrome de Barber-Say	408537003	Síndrome de Barber-Say
Q87.8	Síndrome de Beemer-Ertbruggen	1237	C537668	Síndrome de Beemer-Ertbruggen		
G98	Síndrome de Behr	1239	C537669	Síndrome de Behr		
Q78.5	Acroesquifodisplasia metafisaria	1240	C537350	Acroesquifodisplasia metafisaria		
B65	Bilharziosis	1247	D012552	Bilharziosis	105661001	Bilharziosis
Q15.8	Blefaroptosis - miopía - ectopia lentis	1259	C536236	Blefaroptosis - miopía - ectopia lentis		
Q87.1	Displasia en boomerang	1263	C536573	Displasia en boomerang	254054000	Displasia en boomerang
A05.1	Botulismo	1267	D001906	Botulismo	398565003	Botulismo
Q02	Síndrome de Bowen-Conradi	1270	C537081	Síndrome de Bowen-Conradi		
Q87.8	Síndrome de Fine-Lubinsky	1272	C537933	Síndrome de Fine-Lubinsky		
Q87.1	Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo	1292	C536242	Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo		
Q76.3	Braquiolmia	1293	C537098	Braquiolmia	254088006	Braquiolmia
Q87.8	Displasia branquial - déficit intelectual - hernia inguinal	1296	C538396	Displasia branquial - déficit intelectual - hernia inguinal		
J84.8	Neumonía con organización criptogénica	1302	D018549	Neumonía con organización criptogénica		
A23	Brucelosis	1304	D002006	Brucelosis	75702008	Brucelosis
Q78.8	Síndrome de Buschke-Ollendorff	1306	C537415	Síndrome de Buschke-Ollendorff		
Q61.5	Riñón esponjoso medular	1309	D007691	Riñón esponjoso medular	236443009	Riñón esponjoso medular
Q87.8	Campomelia tipo Cumming	1318	C537966	Campomelia tipo Cumming		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
Q74.8	Camptobraquidactilia	1319	C537967	Camptobraquidactilia		
M43.8	Camptocormia	1320	C537968	Camptocormia	13534001	Camptocormia
		1321	C537974	Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética	70410008	Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética
		1321	C537287	Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética		
Q68.1	Camptodactilia taurinúria	1325	C537972	Camptodactilia taurinúria		
Q87.1	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2	1326	C537971	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2		
Q87.1	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1	1327	C537970	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1		
Q78.3	Síndrome de Camurati-Engelmann	1328	D003966	Síndrome de Camurati-Engelmann		
Q21.2	Canal atrioventricular parcial	1330	C536112	Canal atrioventricular parcial		
C61	Cáncer de próstata, forma familiar	1331	C537243	Cáncer de próstata, forma familiar		
C73	Carcinoma medular de tiroides	1332	C536914	Carcinoma medular de tiroides	255032005	Carcinoma medular de tiroides
C25	Cáncer pancreático familiar	1333	C535837	Cáncer pancreático familiar		
B37.2	Candidiasis crónica familiar	1334	D002178	Candidiasis crónica familiar	234568006	Candidiasis crónica familiar
Q89.7	Pentalogía de Cantrell	1335	D058502	Pentalogía de Cantrell	281587000	Pentalogía de Cantrell
Q87.8	Cardiopatía - hamartomas de la lengua - polisindactilia	1338	C535849	Cardiopatía - hamartomas de la lengua - polisindactilia		
Q87.8	Síndrome cardio-facio-cutáneo	1340	C535579	Síndrome cardio-facio-cutáneo	403770008	Síndrome cardio-facio-cutáneo
Q87.2	Cardiopatía congénita miembros cortos	1354	C535850	Cardiopatía congénita miembros cortos		
D44.8	Complejo de Carney	1359	D056733	Complejo de Carney	239132009	Complejo de Carney
Q82.8	Queratodermia palmoplantar autosómica recesiva y alopecia congénita	1366	C535336	Queratodermia palmoplantar autosómica recesiva y alopecia congénita		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
		1368	C538283	Catarata - ataxia - sordera		
Q87.8	Catarata congénita - miocardiopatía hipertrófica - miopatía mitocondrial	1369	C538280	Catarata congénita - miocardiopatía hipertrófica - miopatía mitocondrial		
		1376	C538281	Catarata congénita - ictiosis		
Q13.8	Síndrome cataratas - microcórnea	1377	C538287	Síndrome cataratas - microcórnea		
Q87.8	Síndrome de Catel-Manzke	1388	C535347	Síndrome de Catel-Manzke		
G60.2	Síndrome de Richards-Rundle	1399	C535674	Síndrome de Richards-Rundle		
		1409	C536746	Cabello lanoso - hipotricosis - labio inferior evertido - orejas prominentes		
Q84.1	Síndrome del cabello impeinable	1410	C536939	Síndrome del cabello impeinable	254230001	Síndrome del cabello impeinable
Q74.8	Síndrome con coalición tarso- carpal	1412	C536943	Síndrome con coalición tarso- carpal		
Q78.8	Síndrome de Desbuquois	1425	C535943	Síndrome de Desbuquois	254099008	Síndrome de Desbuquois
Q77.3	Displasia de Greenberg	1426	C537299	Displasia de Greenberg	389261002	Displasia de Greenberg
G24.8	Coreoatetosis paroxística familiar	1431	D002819	Coreoatetosis paroxística familiar		
Q93.2	Cromosoma 1 en anillo	1437	C535361	Cromosoma 1 en anillo	47017007	Cromosoma 1 en anillo
Q93.2	Cromosoma 10 en anillo	1438	C538086	Cromosoma 10 en anillo	86997002	Cromosoma 10 en anillo
Q93.2	Cromosoma 14 en anillo	1440	C535487	Cromosoma 14 en anillo		
Q93.2	Cromosoma 17 en anillo	1441	C538046	Cromosoma 17 en anillo		
Q93.2	Cromosoma 18 en anillo	1442	C538304	Cromosoma 18 en anillo	88154004	Cromosoma 18 en anillo
Q93.2	Cromosoma 20 en anillo	1444	C535369	Cromosoma 20 en anillo	23686004	Cromosoma 20 en anillo
Q93.2	Cromosoma 21 en anillo	1445	C537109	Cromosoma 21 en anillo	31325007	Cromosoma 21 en anillo

		Nº					
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED	
Q93.2	Cromosoma 22 en anillo	1446	C536795	Cromosoma 22 en anillo	13555004	Cromosoma 22 en anillo	
Q93.2	Cromosoma 4 en anillo	1447	C537636	Cromosoma 4 en anillo	81678004	Cromosoma 4 en anillo	
Q93.2	Cromosoma 6 en anillo	1448	C537763	Cromosoma 6 en anillo			
Q93.2	Cromosoma 7 en anillo	1449	C537813	Cromosoma 7 en anillo			
Q93.2	Cromosoma 8 en anillo	1450	C537824	Cromosoma 8 en anillo			
Q74.0	Disostosis cleidocraneal	1452	D002973	Disostosis cleidocraneal	65976001	Disostosis cleidocraneal	
Q25.1	Coartación de aorta con transmisión dominante	1455	C531623	Coartación de aorta con transmisión dominante			
Q25.1	Coartación ístmica	1457	D001017	Coartación ístmica	7305005	Coartación ístmica	
		1457	C531623	Coartación ístmica			
Q87.8	Síndrome CODAS	1458	C536434	Síndrome CODAS			
Q87.1	Síndrome de Coffin-Siris	1465	C536436	Síndrome de Coffin-Siris	10007009	Síndrome de Coffin-Siris	
H16.3	Síndrome de Cogan	1467	D055952	Síndrome de Cogan	405810005	Síndrome de Cogan	
Q87.1	Coloboma macular - braquidactilia tipo b	1471	C535969	Coloboma macular - braquidactilia tipo b			
Q21.1	Comunicación interauricular	1478	D006344	Comunicación interauricular	253366007	Comunicación interauricular	
Q21.0	Comunicación interventricular	1480	D006345	Comunicación interventricular	30288003	Comunicación interventricular	
Q87.8	Contracturas - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina	1484	C535465	Contracturas - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina			
		1484	C538135	Contracturas - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina			
Q68.8	Síndrome de contracturas congénitas letales tipo 1	1486	C537194	Síndrome de contracturas congénitas letales tipo 1			
A37	Tosferina	1489	D014917	Tosferina	27836007	Tosferina	

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
H18.5	Distrofia de córnea - sordera de percepción	1490	C535473	Distrofia de córnea - sordera de percepción		
G60.0	Agenesia de cuerpo calloso - neuropatía	1496	C536446	Agenesia de cuerpo calloso - neuropatía		
C74.0	Carcinoma adrenocortical	1501	D018268	Carcinoma adrenocortical	2227007	Carcinoma adrenocortical
Q77.2	Síndrome de costillas cortas-polidactilia	1505	D012779	Síndrome de costillas cortas-polidactilia	205484001	Síndrome de costillas cortas-polidactilia
Q87.1	Síndrome de Robinow autosómico recesivo	1507	C535863	Síndrome de Robinow autosómico recesivo		
Q87.5	Síndrome de Crane Heise	1512	C536452	Síndrome de Crane Heise		
Q87.0	Disinostosis craneofacial	1516	C536455	Disinostosis craneofacial		
Q87.3	Osteocondrodisplasia hipertriccótica tipo Cantu	1517	C535572	Osteocondrodisplasia hipertriccótica tipo Cantu		
Q87.1	Displasia craneofrontonasal	1520	C536456	Displasia craneofrontonasal		
Q04.3	Displasia craneotelencefálica	1528	C535597	Displasia craneotelencefálica		
Q87.0	Síndrome craneofacial-sordera-mano	1529	C536453	Síndrome craneofacial-sordera-mano		
Q87.8	Síndrome de Jackson-Weiss	1540	C537559	Síndrome de Jackson-Weiss		
Q87.8	Síndrome de Crisponi	1545	C536214	Síndrome de Crisponi		
B45	Criptococosis	1546	D003453	Criptococosis	42386007	Criptococosis
A07.2	Criptosporidiosis	1549	D003457	Criptosporidiosis	240370009	Criptosporidiosis
E83.0	Deficiencia de cobre familiar benigna	1551	C535468	Deficiencia de cobre familiar benigna		
Q42	Tríada de Currarino	1552	C536221	Tríada de Currarino	413936007	Tríada de Currarino
Q82.8	Cutis marmorata telangiectasia congénita	1556	C536226	Cutis marmorata telangiectasia congénita		
B69	Cisticercosis	1560	D003551	Cisticercosis	59051007	Cisticercosis

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
		1562	C536061	Dacriocistitis - osteopoiquilosis		
Q87.8	Síndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer	1563	C535769	Síndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer		
Q87.8	Malformación de Dandy-Walker - polidactilia postaxial	1566	C535771	Malformación de Dandy-Walker - polidactilia postaxial		
Q15.8	Síndrome de Knobloch	1571	C537209	Síndrome de Knobloch		
D83	Inmunodeficiencia común variable	1572	D017074	Inmunodeficiencia común variable	23238000	Inmunodeficiencia común variable
Q93.5	Deleción 20p	1611	C535370	Deleción 20p		
Q93.5	Síndrome de microdeleción 2q24	1617	C538316	Síndrome de microdeleción 2q24		
Q93.5	Síndrome de microdeleción 3q13	1621	C536808	Síndrome de microdeleción 3q13		
Q98.6	Deleción parcial del cromosoma Y	1646	C536297	Deleción parcial del cromosoma Y		
Q87.8	Síndrome óculo-cerebro-cutáneo	1647	C538088	Síndrome óculo-cerebro-cutáneo	403554008	Síndrome óculo-cerebro-cutáneo
N25.8	Enfermedad de Dent	1652	D057973	Enfermedad de Dent	444645005	Enfermedad de Dent
		1652	C545036	Enfermedad de Dent		
K00.5	Displasia de la dentina	1653	D003805	Displasia de la dentina	109492001	Displasia de la dentina
L13.0	Dermatitis herpetiforme	1656	D003874	Dermatitis herpetiforme	111196000	Dermatitis herpetiforme
		1657	C535373	Dermato osteolisis tipo Kirghize		
E75.2	Dermatoleucodistrofia	1659	C538220	Dermatoleucodistrofia		
Q24.0	Dextrocardia	1666	D003914	Dextrocardia	27637000	Dextrocardia
E10	Síndrome de Wolcott-Rallison	1667	C536739	Síndrome de Wolcott-Rallison	254066006	Síndrome de Wolcott-Rallison
E79.8	Déficit de dihidropirimidina deshidrogenasa	1675	D054067	Déficit de dihidropirimidina deshidrogenasa	77365006	Déficit de dihidropirimidina deshidrogenasa

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
A36	Difteria	1679	D004165	Difteria	397428000	Difteria
G83.8	Diplejía espástica tipo infantil	1680	C537481	Diplejía espástica tipo infantil		
Q92.1	Trisomía 14 en mosaico	1703	C535489	Trisomía 14 en mosaico		
Q92.3	Duplicación 14qter	1705	C538034	Duplicación 14qter		
Q92.1	Trisomía 15 en mosaico	1706	C538037	Trisomía 15 en mosaico		
Q92.3	Trisomía distal 15q	1707	C538036	Trisomía distal 15q		
Q92.3	Síndrome de microduplicación 17p11.2	1713	C536578	Síndrome de microduplicación 17p11.2		
Q92.2	Duplicación 18p	1715	C538307	Duplicación 18p		
Q92.2	Duplicación 4p	1738	C537643	Duplicación 4p		
Q92.1	Trisomía 7 en mosaico	1747	C537822	Trisomía 7 en mosaico		
G90.1	Disautonomía familiar	1764	D004402	Disautonomía familiar	29159009	Disautonomía familiar
G11.8	Síndrome de desequilibrio	1766	C535731	Síndrome de desequilibrio	230782004	Síndrome de desequilibrio
		1773	C537225	Disgenesia sacrococcígea		
Q82.8	Disqueratosis congénita	1775	D019871	Disqueratosis congénita	74911008	Disqueratosis congénita
Q87.8	Síndrome de Temtamy	1777	C536959	Síndrome de Temtamy		
Q75.4	Disostosis acrofacial forma catania	1786	C538182	Disostosis acrofacial forma catania		
Q75.4	Disostosis acrofacial tipo Palagonia	1787	C538185	Disostosis acrofacial tipo Palagonia		
Q75.4	Disostosis acrofacial tipo Rodríguez	1788	C538183	Disostosis acrofacial tipo Rodríguez		
Q75.4	Disostosis faciocranenana hipomandibular	1790	C537154	Disostosis faciocranenana hipomandibular		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
		1794	C537736	Disostosis oculo-maxilo-facial		
		1801	C538128	Displasia cifomélica	254096001	Displasia cifomélica
Q82.8	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson-Fourie	1808	C536180	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson-Fourie		
		1811	C537741	Displasia odontomicroniquial		
Q74.8	Displasia epifisaria hemimélica	1822	C537997	Displasia epifisaria hemimélica	205480005	Displasia epifisaria hemimélica
Q87.5	Síndrome de Lowry-Wood	1824	C537038	Síndrome de Lowry-Wood		
Q78.5	Displasia frontometafisaria	1826	C538064	Displasia frontometafisaria	62803002	Displasia frontometafisaria
Q75.8	Displasia fronto nasal acromélica	1827	C535657	Displasia fronto nasal acromélica		
		1830	C536629	Displasia inmuno ósea de Schimke		
Q87.8	Displasia mesodérmica axial	1834	C537790	Displasia mesodérmica axial		
Q78.8	Displasia mesomélica tipo Kantaputra	1836	C535547	Displasia mesomélica tipo Kantaputra		
Q78.5	Displasia metafisaria cubital	1837	C536935	Displasia metafisaria cubital		
Q60.1	Agenesia renal bilateral	1848	C536482	Agenesia renal bilateral		
Q61.4	Displasia renal multiquística	1851	D021782	Displasia renal multiquística	204962002	Displasia renal multiquística
Q77.7	Displasia espondilo encondral	1855	C535782	Displasia espondilo encondral	254079002	Displasia espondilo encondral
Q77.7	Displasia espondilo periférica cúbito corto	1856	C535799	Displasia espondilo periférica cúbito corto		
Q12.1	Síndrome de ectopia cristalínica	1885	D004479	Síndrome de ectopia cristalínica	74969002	Síndrome de ectopia cristalínica
		1885	C536184	Síndrome de ectopia cristalínica		
A48.8	Erliquiosis	1902	D016873	Erliquiosis	77361002	Erliquiosis

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q86.8	Embriopatía por ácido valproico	1906	C536525	Embriopatía por ácido valproico	17231009	Embriopatía por ácido valproico
Q86.1	Síndrome fetal por hidantoína	1912	C537922	Síndrome fetal por hidantoína	70065001	Síndrome fetal por hidantoína
Q86.8	Embriopatía por trimetadiona	1913	C537798	Embriopatía por trimetadiona	66351003	Embriopatía por trimetadiona
Q86.0	Embriopatía alcohólica	1915	D005310	Embriopatía alcohólica	205788004	Embriopatía alcohólica
Q33.8	Enfisema lobar congénito	1928	C535735	Enfisema lobar congénito	66987001	Enfisema lobar congénito
G04.8	Encefalitis focal de Rasmussen	1929	C535291	Encefalitis focal de Rasmussen	230191005	Encefalitis focal de Rasmussen
G40.3	Epilepsia - ausencias juveniles	1941	C535495	Epilepsia - ausencias juveniles	230413002	Epilepsia - ausencias juveniles
G40.3	Epilepsia neonatal benigna	1949	D020936	Epilepsia neonatal benigna	230410004	Epilepsia neonatal benigna
		1949	C535466	Epilepsia neonatal benigna		
G40.8	Telangiectasia epiléptica	1951	C535497	Telangiectasia epiléptica		
Q77.8	Displasia de Pacman	1952	C538095	Displasia de Pacman		
L26	Eritrodermia congénita letal	1954	C535513	Eritrodermia congénita letal		
		1955	C535738	Eritroqueratodermia ataxia		
		1955	C535514	Eritroqueratodermia ataxia		
I73.8	Eritromelalgia	1956	D004916	Eritromelalgia	37151006	Eritromelalgia
Q87.0	Síndrome FACES	1969	C536384	Síndrome FACES		
Q87.8	Síndrome faciocardiorrenal	1973	C536388	Síndrome faciocardiorrenal		
Q87.8	Síndrome femoral-facial	1988	C537916	Síndrome femoral-facial		
		2005	C537851	Hendidura laringotraqueoesofágica - hipoplasia pulmonar		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
Q35	Paladar hendido	2014	D002972	Paladar hendido	87979003	Paladar hendido
Q76.7	Hendidura esternal	2017	C537489	Hendidura esternal	54008006	Hendidura esternal
Q72.8	Complejo fémur-peroné-cúbito	2019	C537918	Complejo fémur-peroné-cúbito		
		2023	D051677	Histiocitoma fibroso maligno	443439001	Histiocitoma fibroso maligno
M72.8	Fibromatosis hialina juvenil	2028	D057770	Fibromatosis hialina juvenil	238861002	Fibromatosis hialina juvenil
		2030	D005354	Fibrosarcoma	53654007	Fibrosarcoma
J84.1	Fibrosis pulmonar idiopática	2032	D054990	Fibrosis pulmonar idiopática		
B74	Filariasis	2034	D005368	Filariasis		
Q87.8	Síndrome de cuero cabelludo-oreja-pezones	2036	C536623	Síndrome de cuero cabelludo-oreja-pezones		
Q21.4	Fístula aorta-arteria pulmonar	2037	C537782	Fístula aorta-arteria pulmonar		
Q87.8	Síndrome de Floating-Harbor	2044	C537062	Síndrome de Floating-Harbor	312214005	Síndrome de Floating-Harbor
L60.8	Síndrome FLOTCH	2045	C537065	Síndrome FLOTCH		
Q87.8	Síndrome de Flynn-Aird	2047	C537066	Síndrome de Flynn-Aird	239056006	Síndrome de Flynn-Aird
G52.7	Síndrome de Foix-Chavany-Marie	2048	C537069	Síndrome de Foix-Chavany-Marie		
Q78.0	Síndrome de Cole-Carpenter	2050	C535963	Síndrome de Cole-Carpenter		
Q87.0	Síndrome de Fraser	2052	D058497	Síndrome de Fraser		
Q87.0	Síndrome de Freeman-Sheldon	2053	C535483	Síndrome de Freeman-Sheldon	52616002	Síndrome de Freeman-Sheldon
E74.1	Fructosuria esencial	2056	C538068	Fructosuria esencial	24338009	Fructosuria esencial
Q87.8	Síndrome de Fryns	2059	C538070	Síndrome de Fryns		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		2064	C536344	Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis		
Q04.3	Síndrome de Galloway	2065	C537548	Síndrome de Galloway		
E72.8	Déficit de gamma aminobutírico ácido transaminasa	2066	C535407	Déficit de gamma aminobutírico ácido transaminasa	237941007	Déficit de gamma aminobutírico ácido transaminasa
		2069	C535651	Síndrome gastrocutáneo		
K52.8	Gastroenteritis eosinofílica	2070	C535952	Gastroenteritis eosinofílica	359804008	Gastroenteritis eosinofílica
G47.4	Enfermedad de Gelineau	2073	D009290	Enfermedad de Gelineau	193042000	Enfermedad de Gelineau
		2074	C537678	Síndrome de Gemignani		
Q87.8	Síndrome genitopalatocardiaco	2075	C537683	Síndrome genitopalatocardiaco		
Q82.8	Gerodermia osteodisplástica	2078	C537799	Gerodermia osteodisplástica	254116003	Gerodermia osteodisplástica
		2087	C536825	Glomerulopatía hipotriquia telangiectasias		
Q82.8	Hipoplasia dérmica focal	2092	D005489	Hipoplasia dérmica focal	205573006	Hipoplasia dérmica focal
Q87.0	Síndrome de Gorlin-Chaudry-Moss	2095	C537290	Síndrome de Gorlin-Chaudry-Moss	205800003	Síndrome de Gorlin-Chaudry-Moss
Q87.5	Síndrome de Grant	2097	C537293	Síndrome de Grant		
		2101	C537621	Síndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef		
G61.0	Síndrome de Guillain-Barré	2103	D020275	Síndrome de Guillain-Barré	40956001	Síndrome de Guillain-Barré
		2112	C537071	Hamartoma folicular - alopecia - mucoviscidosis		
E72.0	Síndrome de Hartnup	2116	D006250	Síndrome de Hartnup	124208000	Síndrome de Hartnup
E70.2	Hawkinsinuria	2118	C535845	Hawkinsinuria	414380008	Hawkinsinuria
D18.0	Hemangioendotelioma kaposiforme	2122	C537007	Hemangioendotelioma kaposiforme	403983000	Hemangioendotelioma kaposiforme

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
C49.9	Tumor fibroso solitario	2126	D006393	Tumor fibroso solitario	134335004	Tumor fibroso solitario
G98	Hemiplejía alternante de la infancia	2131	C536589	Hemiplejía alternante de la infancia	230466004	Hemiplejía alternante de la infancia
D58.2	Hemoglobinosis C	2132	D006445	Hemoglobinosis C	51053007	Hemoglobinosis C
D58.8	Síndrome hemolítico urémico atípico	2134	C538266	Síndrome hemolítico urémico atípico		
Q56.0	Trastorno del desarrollo sexual 46,XX ovotesticular	2138	D050090	Trastorno del desarrollo sexual 46,XX ovotesticular	18978002	Trastorno del desarrollo sexual 46,XX ovotesticular
Q87.0	Síndrome de Hernandez-Aguirre-Negrete	2139	C538112	Síndrome de Hernandez-Aguirre-Negrete		
Q79.0	Hernia diafragmática congénita	2140	C538080	Hernia diafragmática congénita	17190001	Hernia diafragmática congénita
Q87.8	Síndrome de Donnai-Barrow	2143	C536390	Síndrome de Donnai-Barrow		
Q43.1	Braquidactilia de Hirschsprung	2150	C538319	Braquidactilia de Hirschsprung		
Q43.1	Enfermedad de Hirschsprung - ganglioneuroma	2151	C538119	Enfermedad de Hirschsprung - ganglioneuroma		
Q43.1	Síndrome de Mowat-Wilson	2152	C536990	Síndrome de Mowat-Wilson		
E70.8	Histidinemia	2157	C538320	Histidinemia	124628005	Histidinemia
		2158	C538321	Histidinuria renal		
Q04.2	Holoprosencefalia	2162	D016142	Holoprosencefalia	30915001	Holoprosencefalia
Q87.8	Síndrome de Holzgreve-Wagner-Rehder	2167	C535327	Síndrome de Holzgreve-Wagner-Rehder		
E72.8	Homocarnosinosis	2168	C535328	Homocarnosinosis	61764000	Homocarnosinosis
Q04.3	Hidranencefalia	2177	D006832	Hidranencefalia	30023002	Hidranencefalia
Q87.8	Síndrome hydroletharus	2189	C536079	Síndrome hydroletharus		
E72.0	Hiperaminoaciduria dicarboxílica	2195	C536171	Hiperaminoaciduria dicarboxílica		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		2201	C536153	Síndrome de queratodermia palmoplantar - parálisis espástica		
Q82.8	Síndrome de queratodermia palmoplantar - sordera	2202	C536152	Síndrome de queratodermia palmoplantar - sordera		
E72.3	Hiperlisinemia	2203	D020167	Hiperlisinemia	58558003	Hiperlisinemia
Q84.2	Hipertrichosis lanuginosa congénita	2222	C538389	Hipertrichosis lanuginosa congénita	403799003	Hipertrichosis lanuginosa congénita
E70.8	Hipertriptofanemia familiar	2224	C538393	Hipertriptofanemia familiar		
E20.8	Hipoparatiroidismo familiar aislado	2238	C537156	Hipoparatiroidismo familiar aislado		
Q23.4	Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico	2248	D018636	Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico	62067003	Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico
Q87.2	Hipoplasia de cúbito - déficit intelectual	2249	C536934	Hipoplasia de cúbito - déficit intelectual		
		2251	C536904	Hipoplasia de pulgar - alopecia - anomalías pigmentarias		
Q04.3	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 1	2254	C548069	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 1		
		2267	C536084	Síndrome ICE		
		2273	C536085	Ictiosis folicular - alopecia - fotofobia		
		2278	C536274	Ictiosis - déficit intelectual - enanismo - anomalía renal		
K00.2	Síndrome de incisivo central maxilar medio único	2286	C537342	Síndrome de incisivo central maxilar medio único	8654005	Síndrome de incisivo central maxilar medio único
K00.2	Fusión de incisivos mandibulares	2287	C535997	Fusión de incisivos mandibulares		
G31.0	Enfermedad de inclusiones intranucleares neuronales	2289	C537395	Enfermedad de inclusiones intranucleares neuronales		
Q93.5	Síndrome de Jacobsen	2308	D054868	Síndrome de Jacobsen	4325000	Síndrome de Jacobsen
Q84.5	Paquioniquia congénita	2309	D053549	Paquioniquia congénita	39427000	Paquioniquia congénita
Q76.8	Disostosis espondilocostal autosómica recesiva	2311	C535781	Disostosis espondilocostal autosómica recesiva	61367005	Disostosis espondilocostal autosómica recesiva

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		2311	C537565	Disostosis espondilocostal autosómica recesiva		
Q87.8	Síndrome de Johanson-Blizzard	2315	C535880	Síndrome de Johanson-Blizzard	75979009	Síndrome de Johanson-Blizzard
Q87.8	Síndrome de Johnson-Mcmillin	2316	C535882	Síndrome de Johnson-Mcmillin		
Q87.0	Síndrome de Juberger-Hayward	2319	C537690	Síndrome de Juberger-Hayward		
		2321	C537694	Síndrome de Jung-Wolff-Bach-Stahl		
Q87.0	Síndrome de Kabuki	2322	C537705	Síndrome de Kabuki		
		2324	C537706	Síndrome de Kaler-Garrity-Stern		
Q87.8	Síndrome de Kapur-Toriello	2328	C537008	Síndrome de Kapur-Toriello		
Q87.2	Síndrome de Karsck-Neugebauer	2329	C537319	Síndrome de Karsck-Neugebauer		
Q87.8	Síndrome KBG	2332	C537015	Síndrome KBG		
Q87.1	Síndrome de Kenny-Caffey	2333	C537020	Síndrome de Kenny-Caffey	82837002	Síndrome de Kenny-Caffey
H16.8	Queratitis autosómica dominante	2334	C537022	Queratitis autosómica dominante		
Q87.1	Queratosis folicular enanismo atrofia cerebral	2339	C536158	Queratosis folicular enanismo atrofia cerebral		
Q82.8	Queratosis folicular spinulosa decalvans de Siemens	2340	C536159	Queratosis folicular spinulosa decalvans de Siemens		
Q82.8	Síndrome de Haim-Munk	2342	C537627	Síndrome de Haim-Munk		
Q77.8	Displasia Kniest-like letal	2347	C537208	Displasia Kniest-like letal		
		2352	C537506	Síndrome de Kozłowski-Brown-Hardwick		
G93.0	Quiste aracnoideo	2356	D016080	Quiste aracnoideo	33595009	Quiste aracnoideo
Q33.0	Quiste broncogénico	2357	D001994	Quiste broncogénico	9550003	Quiste broncogénico

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q79.3	Gastrosquisis	2368	D020139	Gastrosquisis	72951007	Gastrosquisis
Q74.8	Síndrome tipo Larsen, forma letal	2371	C537872	Síndrome tipo Larsen, forma letal		
Q31.5	Laringomalacia dominante congénita	2373	D055092	Laringomalacia dominante congénita	253737007	Laringomalacia dominante congénita
Q87.8	Síndrome de Laurence-Moon	2377	D007849	Síndrome de Laurence-Moon	232059000	Síndrome de Laurence-Moon
Q87.2	Síndrome de Laurin-Sandrow	2378	C535689	Síndrome de Laurin-Sandrow		
G40.4	Síndrome de Lennox-Gastaut	2382	C535500	Síndrome de Lennox-Gastaut	230418006	Síndrome de Lennox-Gastaut
Q84.4	Leuconiquia total	2387	C535889	Leuconiquia total		
		2391	C536448	Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide		
E88.2	Lipomatosis encefalocraneocutánea	2396	C535736	Lipomatosis encefalocraneocutánea	238905009	Lipomatosis encefalocraneocutánea
		2400	C536988	Neuropatía motora periférica - disautonomía		
B74.3	Loiasis	2404	D008118	Loiasis	44250009	Loiasis
Q87.8	Síndrome de Lowry-MacLean	2409	C537037	Síndrome de Lowry-MacLean		
Q33.8	Linfangiectasias quísticas pulmonares	2414	C537727	Linfangiectasias quísticas pulmonares	45142002	Linfangiectasias quísticas pulmonares
Q38.2	Macroglosia dominante	2430	C531735	Macroglosia dominante	270516002	Macroglosia dominante
D82.3	Enfermedad linfoproliferativa ligada al X	2442	D008232	Enfermedad linfoproliferativa ligada al X	77121009	Enfermedad linfoproliferativa ligada al X
Q87.0	Síndrome de Marden-Walker	2461	C535910	Síndrome de Marden-Walker		
Q87.8	Síndrome de Shprintzen-Goldberg	2462	C537328	Síndrome de Shprintzen-Goldberg		
G11.4	Síndrome MASA	2466	C536029	Síndrome MASA		
C96.2	Mastocitosis sistémica	2467	D034721	Mastocitosis sistémica	397016004	Mastocitosis sistémica

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q87.8	Síndrome de McDonough	2471	C538158	Síndrome de McDonough		
Q87.8	Síndrome de McKusick Kaufman	2473	C538159	Síndrome de McKusick Kaufman		
Q87.8	Mechón blanco con anomalías múltiples	2475	C536700	Mechón blanco con anomalías múltiples		
D22	Melanocitosis neurocutánea	2481	C537387	Melanocitosis neurocutánea		
Q76.4	Síndrome de Melhem-Fahl	2482	C537238	Síndrome de Melhem-Fahl		
G51.2	Síndrome de Melkersson-Rosenthal	2483	D008556	Síndrome de Melkersson-Rosenthal	215617000	Síndrome de Melkersson-Rosenthal
Q78.2	Melorreostosis	2485	D008557	Melorreostosis	44697002	Melorreostosis
D32.9	Meningioma	2495	D008579	Meningioma	19453003	Meningioma
		2500	C538187	Acrogeria	238872007	Acrogeria
Q78.5	Condrodisplasia metafisaria tipo Spahr	2501	C537353	Condrodisplasia metafisaria tipo Spahr	254084008	Condrodisplasia metafisaria tipo Spahr
Q82.8	Pliegues circulares benignos múltiples de la piel de las extremidades	2505	C537575	Pliegues circulares benignos múltiples de la piel de las extremidades	239142006	Pliegues circulares benignos múltiples de la piel de las extremidades
		2513	C537322	Microcefalia - albinismo - anomalías digitales		
Q02	Microcefalia autosómica dominante	2514	C537323	Microcefalia autosómica dominante		
Q87.8	Microcefalia - miocardiopatía	2515	C537324	Microcefalia - miocardiopatía		
		2515	C536711	Microcefalia - miocardiopatía		
Q87.8	Microcefalia - epilepsia - déficit intelectual - cardiopatía	2519	C537544	Microcefalia - epilepsia - déficit intelectual - cardiopatía		
Q87.8	Microcefalia - anomalías de fusión de las vértebras cervicales	2522	C537325	Microcefalia - anomalías de fusión de las vértebras cervicales		
Q04.3	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2	2524	C548070	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2		
		2526	C537711	Microcefalia - linfedema - coriorretinopatía		

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q87.8	Síndrome de microcefalia-microcórnea, tipo Seemanova	2528	C537539	Síndrome de microcefalia-microcórnea, tipo Seemanova		
		2528	C537536	Síndrome de microcefalia-microcórnea, tipo Seemanova		
Q15.8	Microcórnea - corectopia - hipoplasia macular	2535	C537551	Microcórnea - corectopia - hipoplasia macular		
Q15.8	Microcórnea - glaucoma - ausencia de senos frontales	2536	C537552	Microcórnea - glaucoma - ausencia de senos frontales		
Q87.8	Microgastria - anomalía de miembros	2538	C537554	Microgastria - anomalía de miembros		
B60.8	Microsporidiosis	2552	D016881	Microsporidiosis	61842000	Microsporidiosis
Q87.1	Microtia - anomalías esqueléticas - estatura baja	2554	C538012	Microtia - anomalías esqueléticas - estatura baja		
K00.2	Síndrome de Ackerman	2561	C538170	Síndrome de Ackerman		
		2565	C535914	Síndrome de Mononen Karnes Senac		
I67.5	Enfermedad de Moyamoya	2573	D009072	Enfermedad de Moyamoya	69116000	Enfermedad de Moyamoya
		2573	C536991	Enfermedad de Moyamoya	89142007	Enfermedad de Moyamoya
Q87.1	Enanismo MULIBREY	2576	D050336	Enanismo MULIBREY	81604003	Enanismo MULIBREY
		2576	C538604	Enanismo MULIBREY		
		2579	C538193	Atrofia muscular - ataxia - retinosis pigmentaria - diabetes	237611007	Atrofia muscular - ataxia - retinosis pigmentaria - diabetes
M35.8	Mialgia eosinofilia ligadas a triptófano	2582	D016603	Mialgia eosinofilia ligadas a triptófano	403735006	Mialgia eosinofilia ligadas a triptófano
B47	Micetoma	2583	D008271	Micetoma	410039003	Micetoma
G71.3	Miopatía mitocondrial - acidosis láctica - sordera	2597	C537476	Miopatía mitocondrial - acidosis láctica - sordera		
G71.3	Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica	2598	C536101	Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica		
Q87.8	Síndrome N	2608	C536108	Síndrome N		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
Q87.2	Síndrome uña-rótula	2614	D009261	Síndrome uña-rótula	22199006	Síndrome uña-rótula
Q87.1	Enanismo con cabeza de pájaro tipo Montreal	2617	C535448	Enanismo con cabeza de pájaro tipo Montreal		
Q77.7	Enanismo braquidactilia tipo Mseleni	2619	C537086	Enanismo braquidactilia tipo Mseleni		
Q87.1	Displasia geleofísica	2623	C537677	Displasia geleofísica		
Q87.1	Displasia mesomélica de Langer	2632	C537267	Displasia mesomélica de Langer	38494008	Displasia mesomélica de Langer
Q78.8	Enanismo mesomélico tipo Reinhardt-Pfeiffer	2634	C537349	Enanismo mesomélico tipo Reinhardt-Pfeiffer		
Q77.8	Displasia metatrópica	2635	C537356	Displasia metatrópica	22764001	Displasia metatrópica
Q77.8	Enanismo micromélico tipo Fryns	2641	C537556	Enanismo micromélico tipo Fryns		
Q87.1	Enanismo osteodisplásico primordial tipo Toriello	2643	C537321	Enanismo osteodisplásico primordial tipo Toriello		
Q87.1	Enanismo osteoglofónico	2645	C536050	Enanismo osteoglofónico	254144002	Enanismo osteoglofónico
Q87.1	Enanismo parastremático	2646	C537172	Enanismo parastremático	254095002	Enanismo parastremático
Q87.1	Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski	2658	C537115	Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski	1393001	Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski
Q87.8	Síndrome de Nathalie	2663	C538342	Síndrome de Nathalie		
C64	Nefroma mesoblástico congénito	2665	D018201	Nefroma mesoblástico congénito	307604008	Nefroma mesoblástico congénito
Q87.8	Nefropatía - sordera - hiperparatiroidismo	2668	C536401	Nefropatía - sordera - hiperparatiroidismo		
Q87.8	Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales	2669	C536402	Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales		
N04.8	Síndrome de Pierson	2670	C537185	Síndrome de Pierson		
Q87.8	Síndrome de Neu-Laxova	2671	C536405	Síndrome de Neu-Laxova	77817004	Síndrome de Neu-Laxova
		2672	C536407	Síndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
Q87.8	Síndrome neuro-facio-digito-renal	2673	C537388	Síndrome neuro-facio-digito-renal		
Q87.8	Síndrome neuro-musculo-esquelético tipo chipriota	2674	C536229	Síndrome neuro-musculo-esquelético tipo chipriota		
		2675	C537386	Distrofia neuroaxonal - acidosis tubular		
		2677	D018241	Neuroepitelioma	55045006	Neuroepitelioma
D70	Neutropenia cíclica	2686	C536227	Neutropenia cíclica	191347008	Neutropenia cíclica
Q30.2	Nariz bífida	2695	C535441	Nariz bífida	204521002	Nariz bífida
Q89.7	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	2697	C535382	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis		
A69.0	NOMA	2700	D009625	NOMA	18116006	NOMA
		2704	C536480	Síndrome de Ochoa	236533008	Síndrome de Ochoa
Q87.0	Síndrome óculo-cerebro-facial tipo Kaufman	2707	C537013	Síndrome óculo-cerebro-facial tipo Kaufman		
Q87.8	Síndrome óculo-dental tipo Rutherford	2709	C537732	Síndrome óculo-dental tipo Rutherford		
Q87.8	Síndrome óculo-facio-cardio-dental	2712	C537735	Síndrome óculo-facio-cardio-dental		
		2712	C537465	Síndrome óculo-facio-cardio-dental		
		2720	C537866	Síndrome oculocerebral-hipopigmentación tipo Preus		
Q82.4	Displasia odonto-ónico-dérmica	2721	C537742	Displasia odonto-ónico-dérmica	403762003	Displasia odonto-ónico-dérmica
		2731	C536945	Oligodoncia - taurodoncia - cabello escaso		
Q87.8	Síndrome letal onfalocele fisura palatina	2736	C537747	Síndrome letal onfalocele fisura palatina		
B73	Oncocercosis	2737	D009855	Oncocercosis	38539003	Oncocercosis
		2737	D015827	Oncocercosis	240842000	Oncocercosis

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q78.8	Opsismodisplasia	2746	C537122	Opsismodisplasia	254068007	Opsismodisplasia
Q87.0	Síndrome orofaciodigital tipo 2	2751	C538585	Síndrome orofaciodigital tipo 2	1779005	Síndrome orofaciodigital tipo 2
C41.9	Síndrome OSLAM	2760	C537138	Síndrome OSLAM		
M92.5	Enfermedad de Blount	2768	C536237	Enfermedad de Blount		
E75.2	Enfermedad de Nasu-Hakola	2770	C536329	Enfermedad de Nasu-Hakola		
Q78.0	Osteogénesis imperfecta - microcefalia - cataratas	2772	C537558	Osteogénesis imperfecta - microcefalia - cataratas		
Q78.8	Osteopatía estriada - esclerosis craneal	2780	C536053	Osteopatía estriada - esclerosis craneal	254129003	Osteopatía estriada - esclerosis craneal
Q78.2	Osteopetrosis dominante tipo 1	2783	C536056	Osteopetrosis dominante tipo 1		
Q78.2	Osteopetrosis con acidosis tubular renal	2785	C536058	Osteopetrosis con acidosis tubular renal	254122007	Osteopetrosis con acidosis tubular renal
Q87.5	Osteoporosis - pseudoglioma	2788	C536063	Osteoporosis - pseudoglioma	254112001	Osteoporosis - pseudoglioma
C44	Enfermedad de Paget extramamaria	2800	D010145	Enfermedad de Paget extramamaria	232336001	Enfermedad de Paget extramamaria
D33.0	Papiloma de plexos coroideos	2807	D020288	Papiloma de plexos coroideos	18021007	Papiloma de plexos coroideos
		2821	C536870	Paraplejía espástica - neuropatía - poiquilodermia		
G11.4	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 11	2822	C537483	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 11		
		2822	C538335	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 11		
Q87.8	Síndrome PARC	2825	C537174	Síndrome PARC		
		2826	C536874	Paresia espástica - glaucoma - pubertad precoz		
Q78.8	Displasia rizomélica de Patterson-Lowry	2831	C537609	Displasia rizomélica de Patterson-Lowry		
Q82.8	Síndrome de la piel arrugada	2834	C536750	Síndrome de la piel arrugada	238875009	Síndrome de la piel arrugada

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
G31.8	Síndrome PEHO	2836	C536317	Síndrome PEHO	442511009	Síndrome PEHO
		2840	C535548	Displasia de la pelvis - pseudoartrogriposis de los miembros inferiores		
		2840	C535292	Displasia de la pelvis - pseudoartrogriposis de los miembros inferiores		
Q55.8	Penoescrotal transposición	2842	C536650	Penoescrotal transposición		
E74.8	Pentosuria	2843	C536652	Pentosuria	190764000	Pentosuria
Q74.8	Síndrome de Fuhrmann	2854	C538189	Síndrome de Fuhrmann		
Q55.8	Síndrome del conducto mülleriano persistente	2856	C536665	Síndrome del conducto mülleriano persistente		
Q87.1	Estatura baja tipo Bruselas	2867	C537121	Estatura baja tipo Bruselas		
Q85.8	Síndrome de Peutz-Jeghers	2869	D010580	Síndrome de Peutz-Jeghers	54411001	Síndrome de Peutz-Jeghers
Q87.1	Síndrome de Pfeiffer-Palm-Teller	2871	C537889	Síndrome de Pfeiffer-Palm-Teller		
Q85.8	Facomatosis pigmento queratótica	2874	C537893	Facomatosis pigmento queratótica		
E74.4	Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa	2880	C536654	Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa	5335002	Déficit de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa
L57.8	Fotosensibilidad cutánea - colitis letal	2881	C536224	Fotosensibilidad cutánea - colitis letal		
E78.0	Sitosterolemia	2882	C537345	Sitosterolemia	238104009	Sitosterolemia
E70.3	Piebaldismo	2884	D016116	Piebaldismo	6479008	Piebaldismo
Q87.8	Síndrome TARP	2886	C536942	Síndrome TARP		
		2890	C537399	Pili torti - oncodisplasia		
		2891	C537398	Pili torti - retraso de desarrollo - neuropatía		
		2894	C537400	Síndrome de Pilotto		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
		2896	C537403	Síndrome de Pitt Hopkins		
L44.0	Pityriasis rubra pilaris	2897	D010916	Pityriasis rubra pilaris	3755001	Pityriasis rubra pilaris
Q68.8	Pleonosteosis	2900	C537118	Pleonosteosis	41656005	Pleonosteosis
D47.7	Síndrome POEMS	2905	D016878	Síndrome POEMS	79268002	Síndrome POEMS
Q81.8	Síndrome de Kindler	2908	C536321	Síndrome de Kindler	238836000	Síndrome de Kindler
Q82.8	Síndrome de Rothmund-Thomson	2909	D011038	Síndrome de Rothmund-Thomson	69093006	Síndrome de Rothmund-Thomson
Q79.8	Síndrome de Poland	2911	D011045	Síndrome de Poland	38371006	Síndrome de Poland
A80	Poliomielitis	2912	D011051	Poliomielitis	398102009	Poliomielitis
Q44.6	Enfermedad poliquística hepática aislada	2924	C536330	Enfermedad poliquística hepática aislada	72925005	Enfermedad poliquística hepática aislada
Q74.8	Pulgar trifalángico - braquiectrodactilia	2947	C536564	Pulgar trifalángico - braquiectrodactilia		
Q74.8	Síndrome de pulgar trifalángico - polisindactilia	2950	C536563	Síndrome de pulgar trifalángico - polisindactilia		
		2956	C538277	Síndrome de Prata-Liberal-Goncalves		
		2956	C538180	Síndrome de Prata-Liberal-Goncalves		
Q87.2	Síndrome de Guttmacher	2957	C538278	Síndrome de Guttmacher		
		2959	C536422	Progeria - estatura baja - nevi pigmentados	399947002	Progeria - estatura baja - nevi pigmentados
Q87.8	Síndrome de De Barsy	2962	C535990	Síndrome de De Barsy	59252009	Síndrome de De Barsy
D35.2	Prolactinoma	2965	D015175	Prolactinoma	34337008	Prolactinoma
D84.1	Déficit de properdina	2966	C537241	Déficit de properdina	81166004	Déficit de properdina
D84.8	Déficit de adhesión leucocitaria	2968	D018370	Déficit de adhesión leucocitaria	77358003	Déficit de adhesión leucocitaria

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q79.4	Síndrome del abdomen en ciruela pasa	2970	D011535	Síndrome del abdomen en ciruela pasa	5187006	Síndrome del abdomen en ciruela pasa
		2970	C536477	Síndrome del abdomen en ciruela pasa	18241005	Síndrome del abdomen en ciruela pasa
E71.3	Déficit de acil CoA oxidasa peroxisomal	2971	C536662	Déficit de acil CoA oxidasa peroxisomal	238069004	Déficit de acil CoA oxidasa peroxisomal
		2972	C536952	Pseudo anodoncia - hipoplasia maxilar - genu valgum		
		2972	C537496	Pseudo anodoncia - hipoplasia maxilar - genu valgum		
E34.8	Pseudo leprechaunismo de Patterson	2976	C536310	Pseudo leprechaunismo de Patterson		
Q87.8	Síndrome de pseudo-Zellweger	2981	C535818	Síndrome de pseudo-Zellweger	238067002	Síndrome de pseudo-Zellweger
E30.1	Testotoxicosis	3000	C536961	Testotoxicosis	237818003	Testotoxicosis
D69.3	Púrpura trombocitopénica inmune	3002	D016553	Púrpura trombocitopénica inmune	234490009	Púrpura trombocitopénica inmune
Q78.8	Picnocondrogénesis	3003	C536251	Picnocondrogénesis		
Q78.5	Enfermedad de Pyle	3005	C536252	Enfermedad de Pyle		
G40.8	Epilepsia dependiente de piridoxina	3006	C536254	Epilepsia dependiente de piridoxina	124596009	Epilepsia dependiente de piridoxina
E74.4	Déficit de piruvato carboxilasa	3008	D015324	Déficit de piruvato carboxilasa	87694001	Déficit de piruvato carboxilasa
		3010	C536259	Síndrome de Qazi-Markouizos		
		3015	C536267	Síndrome radio-renal		
		3016	C535281	Ausencia de radio - anomalías anogenitales		
		3018	C535283	Síndrome de isquemia retiniana - hialinosis de los vasos pequeños del tracto digestivo - calcificaciones cerebrales difusas		
Q87.8	Síndrome de Ramon	3019	C535285	Síndrome de Ramon		
G11.1	Síndrome Ramsay-Hunt	3020	C535287	Síndrome Ramsay-Hunt		

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q87.1	Síndrome RAPADILINO	3021	C535288	Síndrome RAPADILINO		
		3023	C535290	Síndrome de Rasmussen-Johnsen-Thomsen		
		3026	C536263	Hipoplasia del eje radial - atresia de coanas	232373003	Hipoplasia del eje radial - atresia de coanas
		3026	C537280	Hipoplasia del eje radial - atresia de coanas		
Q87.8	Síndrome de Costello	3071	D056685	Síndrome de Costello	309776008	Síndrome de Costello
H35.5	Retinocoroidopatía vítrea autosómica dominante	3086	C536352	Retinocoroidopatía vítrea autosómica dominante		
G93.7	Síndrome de Reye	3096	D012202	Síndrome de Reye	74351001	Síndrome de Reye
Q87.1	Síndrome rizomélico tipo Urbach	3098	C537611	Síndrome rizomélico tipo Urbach		
I00	Fiebre reumática	3099	D012213	Fiebre reumática	26424001	Fiebre reumática
Q87.8	Síndrome de Richieri Costa-da Silva	3101	C535675	Síndrome de Richieri Costa-da Silva		
Q87.8	Síndrome de Richieri Costa-Pereira	3102	C535677	Síndrome de Richieri Costa-Pereira		
Q73.8	Síndrome de Roberts	3103	C535687	Síndrome de Roberts	48718006	Síndrome de Roberts
Q87.0	Secuencia de Robin - oligodactilia	3104	C535688	Secuencia de Robin - oligodactilia		
		3110	C535870	Síndrome de Rombo		
E72.3	Sacaropinuria	3124	C537218	Sacaropinuria	111397004	Sacaropinuria
E72.5	Sarcosinemia	3129	C537236	Sarcosinemia	64852002	Sarcosinemia
		3130	C536616	Síndrome de Satoyoshi		
Q87.8	Síndrome de Say-Barber-Miller	3132	C536618	Síndrome de Say-Barber-Miller		
Q74.8	Síndrome de Say-Field-Coldwell	3133	C536619	Síndrome de Say-Field-Coldwell		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
Q82.8	Síndrome SCARF	3134	C536625	Síndrome SCARF		
Q71.8	Síndrome ulnar-mamario	3138	C536937	Síndrome ulnar-mamario		
Q77.7	Displasia de Schneckbecken	3144	C536637	Displasia de Schneckbecken	254049009	Displasia de Schneckbecken
M85.2	Esclerosteosis	3152	C537525	Esclerosteosis	17568006	Esclerosteosis
Q61.5	Síndrome de Senior-Loken	3156	C537580	Síndrome de Senior-Loken		
Q04.8	Displasia septo-óptica	3157	D025962	Displasia septo-óptica	7611002	Displasia septo-óptica
C84.1	Síndrome de Sezary	3162	D012751	Síndrome de Sezary	118611004	Síndrome de Sezary
Q87.1	Síndrome SHORT	3163	C537327	Síndrome SHORT		
E77.8	Sialuria	3166	C537332	Sialuria	34566007	Sialuria
		3167	C537335	Síndrome de Siegler-Brewer-Carey		
Q74.8	Síndrome de Sillence	3168	C537338	Síndrome de Sillence		
Q87.2	Sirenomelia	3169	C538595	Sirenomelia	253191000	Sirenomelia
		3177	C535472	Degeneración espino cerebelosa - distrofia corneal		
Q77.8	Síndrome espondilo-camptodactilia	3180	C535779	Síndrome espondilo-camptodactilia		
Q74.0	Anomalía de Sprengel	3181	C535802	Anomalía de Sprengel	79120002	Anomalía de Sprengel
		3184	C537487	Esteatocistoma múltiple - dientes neonatales		
Q22.1	Estenosis pulmonar valvular	3189	D011666	Estenosis pulmonar valvular	67278007	Estenosis pulmonar valvular
Q25.3	Estenosis supraavicular aórtica	3193	D021921	Estenosis supraavicular aórtica	268185002	Estenosis supraavicular aórtica
		3194	C537488	Síndrome de Stern-Lubinsky-Durrie		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		3194	C536444	Síndrome de Stern-Lubinsky-Durrie		
Q85.8	Síndrome de Sturge-Weber	3205	D013341	Síndrome de Sturge-Weber	19886006	Síndrome de Sturge-Weber
Q78.8	Síndrome de Stuve-Wiedemann	3206	C537502	Síndrome de Stuve-Wiedemann	254097005	Síndrome de Stuve-Wiedemann
Q82.0	Síndrome de Summit	3210	C538142	Síndrome de Summit	403767009	Síndrome de Summit
		3214	C536771	Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemení		
Q87.8	Síndrome de Fountain	3219	C537270	Síndrome de Fountain		
		3220	C535994	Sordera - hipoplasia del esmalte - anomalías en las uñas		
		3230	C538049	Sordera - oligodoncia		
		3236	C535993	Sordera - ptosis - anomalías esqueléticas		
L98.2	Síndrome de Sweet	3243	D016463	Síndrome de Sweet	84625002	Síndrome de Sweet
Q70.9	Sinfalangismo tipo Cushing	3250	C536223	Sinfalangismo tipo Cushing		
		3253	C536726	Síndrome de Zlotogora-Ogur		
Q87.8	Síndrome de Filippi	3255	C538152	Síndrome de Filippi		
D72.8	Síndrome linfoproliferativo autoinmune	3261	D056735	Síndrome linfoproliferativo autoinmune		
G95.0	Siringomielia	3280	D013595	Siringomielia	111496009	Siringomielia
M31.4	Enfermedad de Takayasu	3287	D013625	Enfermedad de Takayasu	359789008	Enfermedad de Takayasu
K00.2	Taurodontismo	3289	C536946	Taurodontismo	51744007	Taurodontismo
		3291	C536950	Síndrome de Teebi-Shaltout		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q74.0	Síndrome de camptodactilia de Tel Hashomer	3292	C536953	Síndrome de camptodactilia de Tel Hashomer		
A35	Tétanos	3299	D013742	Tétanos	276202003	Tétanos
Q87.8	Tetra-amelia - malformaciones múltiples	3301	C536500	Tetra-amelia - malformaciones múltiples		
Q21.3	Tetralogía de Fallot	3303	D013771	Tetralogía de Fallot	86299006	Tetralogía de Fallot
Q92.7	Tetraploidía	3305	D057891	Tetraploidía	62749002	Tetraploidía
				Degeneración talámica simétrica infantil		
		3311	C536504			
Q87.8	Síndrome de Thomas	3316	C536514	Síndrome de Thomas		
Q77.2	Displasia toraco-laríngeo-pélvica	3317	C536517	Displasia toraco-laríngeo-pélvica		
D47.3	Trombocitemia esencial	3318	D013920	Trombocitemia esencial	109994006	Trombocitemia esencial
D61.0	Trombocitopenia amegacariocítica congénita	3319	C535982	Trombocitopenia amegacariocítica congénita	234482009	Trombocitopenia amegacariocítica congénita
D61.0	Síndrome de Hoyeraal-Hreidarsson	3322	C536068	Síndrome de Hoyeraal-Hreidarsson		
				Trombocitopenia - síndrome de Pierre Robin		
		3323	C536898			
D68.8	Anomalías genéticas de la trombomodulina	3324	C536900	Anomalías genéticas de la trombomodulina		
Q87.8	Displasia de timo - riñón - ano - pulmón	3326	C536907	Displasia de timo - riñón - ano - pulmón		
				Tibia ausente - polidactilia - quiste aracnoideo		
		3328	C536918			
Q87.8	Tortícolis - queloides - criptorquidismo - displasia renal	3341	C536970	Tortícolis - queloides - criptorquidismo - displasia renal		
B83.0	Toxocariasis	3343	D014120	Toxocariasis	406619001	Toxocariasis

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
Q77.8	Síndrome de Weismann-Netter	3344	C537082	Síndrome de Weismann-Netter		
Q32.1	Agnesia traqueal	3346	C536975	Agnesia traqueal		
J98.0	Traqueobroncomegalia	3347	D014137	Traqueobroncomegalia	57451009	Traqueobroncomegalia
		3351	C536551	Síndrome trico-dental	277810000	Síndrome trico-dental
Q82.4	Síndrome trico-dento-óseo	3352	C536549	Síndrome trico-dento-óseo	38993008	Síndrome trico-dento-óseo
Q97.0	Trisomía X	3375	D014314	Trisomía X	35111009	Trisomía X
Q92.7	Triploidia	3376	D057885	Triploidia	14847005	Triploidia
Q92.3	Trisomía 17q22	3379	C536579	Trisomía 17q22		
B56	Tripanosomiasis africana	3385	D014353	Tripanosomiasis africana	27031003	Tripanosomiasis africana
A15-A19	Tuberculosis	3389	D014376	Tuberculosis	373576009	Tuberculosis
A21	Tularemia	3392	D014406	Tularemia	19265001	Tularemia
C37	Neoplasia epitelial tímica	3398	C536905	Neoplasia epitelial tímica	128621008	Neoplasia epitelial tímica
Q24.8	Anomalía de Uhl	3403	C536932	Anomalía de Uhl	2829000	Anomalía de Uhl
				Ulceración del cordón umbilical - atresia intestinal		
		3405	C536938			
M91.8	Enfermedad de Upington	3408	C536472	Enfermedad de Upington		
Q20.1	Ventrículo derecho de doble salida	3426	D004310	Ventrículo derecho de doble salida	204299009	Ventrículo derecho de doble salida
Q87.8	Síndrome de Verloove-Van Horick-Brubakk	3429	C536541	Síndrome de Verloove-Van Horick-Brubakk		

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
E70.3	Síndrome de Waardenburg	3440	D014849	Síndrome de Waardenburg	47434006	Síndrome de Waardenburg
Q87.3	Síndrome de Weaver	3447	C536687	Síndrome de Weaver	63119004	Síndrome de Weaver
Q87.0	Síndrome de Weill-Marchesani	3449	D056846	Síndrome de Weill-Marchesani	205801004	Síndrome de Weill-Marchesani
K90.8+	Enfermedad de Whipple	3452	D008061	Enfermedad de Whipple	41545003	Enfermedad de Whipple
M14.8*	Enfermedad de Whipple	3452	C531849	Enfermedad de Whipple		
E31.0	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1	3453	C538275	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1		
G71.8	Síndrome de discapacidad intelectual - retraso en el desarrollo - contracturas	3454	C536703	Síndrome de discapacidad intelectual - retraso en el desarrollo - contracturas		
E34.8	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	3455	C536423	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	238874008	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch
Q87.8	Síndrome de Wildervanck	3456	C536706	Síndrome de Wildervanck	79665007	Síndrome de Wildervanck
Q87.1	Síndrome de Torg-Winchester	3460	C536051	Síndrome de Torg-Winchester	254151006	Síndrome de Torg-Winchester
E10.7	Síndrome de Wolfram	3463	D014929	Síndrome de Wolfram	70694009	Síndrome de Wolfram
		3464	C536742	Síndrome de Woodhouse-Sakati	237616002	Síndrome de Woodhouse-Sakati
G80.8	Síndrome de Worster-Drought	3465	C536747	Síndrome de Worster-Drought		
D61.0	Síndrome WT miembros-sangre	3466	C536751	Síndrome WT miembros-sangre		
Q04.3	Xk aprosencefalia	3469	C536767	Xk aprosencefalia	277921008	Xk aprosencefalia
		3471	C536718	Síndrome de Young	233666007	Síndrome de Young
Q87.8	Síndrome de Yunis-Varon	3472	C536719	Síndrome de Yunis-Varon		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
C78.6	Pseudomixoma peritoneal	26790	D011553	Pseudomixoma peritoneal	307601000	Pseudomixoma peritoneal
E71.3	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta	26792	C537596	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta		
E10	Agnesia de células beta pancreáticas con diabetes neonatal	28455	C538111	Agnesia de células beta pancreáticas con diabetes neonatal		
C90.0	Mieloma múltiple	29073	D009101	Mieloma múltiple	109989006	Mieloma múltiple
M02.8	Artritis reactiva	29207	D016918	Artritis reactiva	129133005	Artritis reactiva
Q44.2	Atresia biliar	30391	D001656	Atresia biliar	77480004	Atresia biliar
		31112	C538219	Dermatofibrosarcoma protuberante	276799004	Dermatofibrosarcoma protuberante
E78.6	Enfermedad de Tangier	31150	D013631	Enfermedad de Tangier	15346004	Enfermedad de Tangier
A24.1	Melioidosis	31202	D008554	Melioidosis	428111003	Melioidosis
A43	Nocardiosis	31204	C536125	Nocardiosis	29227009	Nocardiosis
A25	Fiebre causada por mordeduras de rata	31205	D011906	Fiebre causada por mordeduras de rata	1685005	Fiebre causada por mordeduras de rata
J67	Neumopatía por hipersensibilidad	31740	D000542	Neumopatía por hipersensibilidad	37471005	Neumopatía por hipersensibilidad
		31837	D011668	Enfermedad veno-oclusiva pulmonar	89420002	Enfermedad veno-oclusiva pulmonar
Q82.0	Linfedema - distiquiasis	33001	C537710	Linfedema - distiquiasis	8634009	Linfedema - distiquiasis
Q78.5	Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen	33067	C537564	Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen	24629003	Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen
Q79.8	Síndrome de pterigium múltiple letal	33108	C537378	Síndrome de pterigium múltiple letal	60192008	Síndrome de pterigium múltiple letal
C88.0	Macroglobulinemia de Waldenström	33226	D008258	Macroglobulinemia de Waldenström	190818004	Macroglobulinemia de Waldenström

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
C46	Sarcoma de Kaposi	33276	D012514	Sarcoma de Kaposi	109385007	Sarcoma de Kaposi
D81.0	Disgenesia reticular	33355	C538361	Disgenesia reticular	111584000	Disgenesia reticular
L67.8	Tricotiodistrofia	33364	C536559	Tricotiodistrofia		
		33364	D054463	Tricotiodistrofia		
		33445	C536203	Enfermedad neuroectodérmica melanolisosomal		
A39.0+	Meningitis meningocócica	33475	D008585	Meningitis meningocócica	192644005	Meningitis meningocócica
G47.8	Síndrome de Kleine-Levin	33543	D017593	Síndrome de Kleine-Levin	111488004	Síndrome de Kleine-Levin
E72.8	Déficit de 5-oxoprolinasa	33572	C535322	Déficit de 5-oxoprolinasa	26132002	Déficit de 5-oxoprolinasa
M35.6	Paniculitis nodular no supurativa	33577	D010201	Paniculitis nodular no supurativa	33760009	Paniculitis nodular no supurativa
Q87.8	Enfermedad de Naxos	34217	C538346	Enfermedad de Naxos		
E74.3	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa	35122	C538139	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa	78373000	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa
E71.3	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA dehidrogenasa de cadena corta	35123	C536080	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA dehidrogenasa de cadena corta	237998000	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA dehidrogenasa de cadena corta
Q85.8	Síndrome de nevus epidérmico	35125	D054000	Síndrome de nevus epidérmico	239107007	Síndrome de nevus epidérmico
		35125	C536114	Síndrome de nevus epidérmico	25201003	Síndrome de nevus epidérmico
D76.3	Enfermedad de Erdheim-Chester	35687	D031249	Enfermedad de Erdheim-Chester		
I89.0	Linfangiectasia intestinal	36204	D008201	Linfangiectasia intestinal	197260007	Linfangiectasia intestinal
K52.8	Colitis colagenosa	36205	D046729	Colitis colagenosa	19311003	Colitis colagenosa

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
I67.3	Leucoencefalopatía vascular familiar	36383	C531642	Leucoencefalopatía vascular familiar		
E88.2	Adiposis dolorosa	36397	D000274	Adiposis dolorosa	71404003	Adiposis dolorosa
L51.1	Síndrome de Stevens-Johnson	36426	D013262	Síndrome de Stevens-Johnson	73442001	Síndrome de Stevens-Johnson
G24.1	Distonía mioclónica 11	36899	C536096	Distonía mioclónica 11	439732004	Distonía mioclónica 11
N30.1	Cistitis intersticial	37202	D018856	Cistitis intersticial		
L50.8	Síndrome de Schnitzler	37748	D019873	Síndrome de Schnitzler	402415001	Síndrome de Schnitzler
D03.8	Melanoma uveal	39044	C536494	Melanoma uveal	255021005	Melanoma uveal
H35.0	Enfermedad de Eales	40923	C538011	Enfermedad de Eales	54122009	Enfermedad de Eales
E72.0	Iminoglicinuria	42062	C536285	Iminoglicinuria	84121007	Iminoglicinuria
		42665	C536919	Síndrome de Tietz		
D70	Neutropenia congénita grave	42738	C537592	Neutropenia congénita grave	89655007	Neutropenia congénita grave
		43116	D020230	Síndrome serotoninérgico	371089000	Síndrome serotoninérgico
G73.1	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	43393	D015624	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	56989000	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton
C26.9	Tumor estromal gastrointestinal esporádico familiar	44890	D046152	Tumor estromal gastrointestinal esporádico familiar	420120006	Tumor estromal gastrointestinal esporádico familiar
H81.0	Enfermedad de Meniere	45360	D008575	Enfermedad de Meniere	13445001	Enfermedad de Meniere
G71.0	Miopatía de Miyoshi	45448	C537480	Miopatía de Miyoshi		
Q87.8	Latosterolosis	46059	C537880	Latosterolosis		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
Q87.8	Síndrome de Char	46627	C538076	Síndrome de Char		
Q28.2	Malformación arteriovenosa cerebral	46724	D002538	Malformación arteriovenosa cerebral		
C64	Carcinoma papilar familiar de células renales	47044	C538614	Carcinoma papilar familiar de células renales		
M05.0	Síndrome de Felty	47612	D005258	Síndrome de Felty	57160007	Síndrome de Felty
L88	Pioderma gangrenoso	48104	D017511	Pioderma gangrenoso	74578003	Pioderma gangrenoso
C83.8	Linfoma primario de cavidades	48686	D054685	Linfoma primario de cavidades	128800006	Linfoma primario de cavidades
M72.8	Fibrosis retroperitoneal	49041	D012185	Fibrosis retroperitoneal	197808006	Fibrosis retroperitoneal
K00.5	Dentinogénesis imperfecta	49042	D003811	Dentinogénesis imperfecta	196286005	Dentinogénesis imperfecta
D65	Púrpura fulminante	49566	D055665	Púrpura fulminante	13507004	Púrpura fulminante
		49566	D014884	Púrpura fulminante		
D53.1	Síndrome de anemia megaloblástica sensible a tiamina	49827	C536510	Síndrome de anemia megaloblástica sensible a tiamina	237617006	Síndrome de anemia megaloblástica sensible a tiamina
C45	Mesotelioma	50251	D008654	Mesotelioma	62064005	Mesotelioma
A28.1	Enfermedad del araño de gato	50839	D002372	Enfermedad del araño de gato	79974007	Enfermedad del araño de gato
		50943	C536155	Eritema queratolítico de invierno	239064000	Eritema queratolítico de invierno
Q78.8	Condrodisplasia tipo Blomstrand	50945	C537914	Condrodisplasia tipo Blomstrand		
G31.8	Encefalopatía etilmalónica	51188	C535737	Encefalopatía etilmalónica		
Q28.8	Calcificación arterial generalizada de la infancia	51608	C537440	Calcificación arterial generalizada de la infancia	68926002	Calcificación arterial generalizada de la infancia

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
D81.8	Síndrome WHIM	51636	C536697	Síndrome WHIM	234571003	Síndrome WHIM
Q93.5	Síndrome de Potocki-Shaffer	52022	C538356	Síndrome de Potocki-Shaffer		
G31.8	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	52368	C535808	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg		
C83.1	Linfoma de células del manto	52416	D020522	Linfoma de células del manto	443487006	Linfoma de células del manto
D46	Síndromes mielodisplásicos	52688	D009190	Síndromes mielodisplásicos	109995007	Síndromes mielodisplásicos
E23.6	Déficit aislado de hormona estimulante folicular (FSH)	52901	C537070	Déficit aislado de hormona estimulante folicular (FSH)		
Q44.6	Enfermedad de Caroli	53035	D016767	Enfermedad de Caroli	111331000	Enfermedad de Caroli
		53035	C531647	Enfermedad de Caroli		
Q87.0	Síndrome de Muenke	53271	C537369	Síndrome de Muenke	440350001	Síndrome de Muenke
G71.8	Miopatía de Brody	53347	C536607	Miopatía de Brody		
G25.3	Geniospasmo o espasmo mandibular	53372	C537682	Geniospasmo o espasmo mandibular		
P78.3	Diarrea congénita con pérdida de cloro	53689	C536210	Diarrea congénita con pérdida de cloro	24412005	Diarrea congénita con pérdida de cloro
		53693	C537934	Síndrome GRACILE		
Q28.2	Síndrome de Wyburn-Mason	53719	C536752	Síndrome de Wyburn-Mason	6729006	Síndrome de Wyburn-Mason
D50.1	Síndrome de Plummer-Vinson	54028	D011004	Síndrome de Plummer-Vinson	80126007	Síndrome de Plummer-Vinson
D69.4	Púrpura trombocitopénica trombótica	54057	D011697	Púrpura trombocitopénica trombótica	78129009	Púrpura trombocitopénica trombótica
D13.4	Adenoma hepatocelular	54272	D018248	Adenoma hepatocelular	78058005	Adenoma hepatocelular

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
A07.8	Sarcocistosis	54368	D012523	Sarcocistosis	88905005	Sarcocistosis
		54370	D015432	Glomerulonefritis membranoproliferativa primaria	80321008	Glomerulonefritis membranoproliferativa primaria
D44.4	Craneofaringioma	54595	D003397	Craneofaringioma	189179009	Craneofaringioma
L65.8	Hipotricosis simple	55654	C537160	Hipotricosis simple		
G00.1	Meningitis neumocócica	55655	D008586	Meningitis neumocócica	51169003	Meningitis neumocócica
		55880	D002813	Condrosarcoma	443520009	Condrosarcoma
		55881	D050398	Adamantinoma		
Q77.5	Atelosteogénesis tipo 2	56304	C535395	Atelosteogénesis tipo 2	254055004	Atelosteogénesis tipo 2
G44.8	Síndrome SUNCT	57145	D050798	Síndrome SUNCT		
C91.4	Leucemia de células peludas	58017	D007943	Leucemia de células peludas	118613001	Leucemia de células peludas
		58040	D018215	Osteoblastoma	55333008	Osteoblastoma
I30	Pericarditis	58208	D010493	Pericarditis	3238004	Pericarditis
K52.8	Colitis microscópica	58220	D046728	Colitis microscópica	235753003	Colitis microscópica
		59305	D031901	Neoplasma trofoblástico gestacional	417475006	Neoplasma trofoblástico gestacional
T56.8	Argiria	60014	D001129	Argiria	77783001	Argiria
		60032	C535297	Papilomatosis respiratoria recurrente		
Q24.6	Bloqueo cardíaco congénito	60041	C535758	Bloqueo cardíaco congénito	46619002	Bloqueo cardíaco congénito
L12.8	Penfigoide gestacional	63275	D006559	Penfigoide gestacional	86081009	Penfigoide gestacional

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q87.8	Asociación esquisis	63862	C536633	Asociación esquisis		
J98.5	Fibrosis de mediastino	63999	C536136	Fibrosis de mediastino	21247003	Fibrosis de mediastino
H49.3	Síndrome de Tolosa-Hunt	64686	D020333	Síndrome de Tolosa-Hunt	95794005	Síndrome de Tolosa-Hunt
		64686	C531833	Síndrome de Tolosa-Hunt	75111000	Síndrome de Tolosa-Hunt
A44.0	Fiebre de Oroya	64692	D001474	Fiebre de Oroya	262461007	Fiebre de Oroya
A79.0	Fiebre de las trincheras	64694	D014205	Fiebre de las trincheras	82214002	Fiebre de las trincheras
		64720	D007890	Leiomioma	51549004	Leiomioma
N61	Mastitis granulomatosa	64722	D058890	Mastitis granulomatosa	237444008	Mastitis granulomatosa
	Síndrome endotelial iridocorneal					Síndrome endotelial iridocorneal
H21.1		64734	D057129	Síndrome endotelial iridocorneal	129623003	
	Síndrome de hiperestimulación ovárica			Síndrome de hiperestimulación ovárica		Síndrome de hiperestimulación ovárica
N98.1		64739	D016471		129635004	
	Pápulas urticariales pruriginosas y placas de embarazo			Pápulas urticariales pruriginosas y placas de embarazo		Pápulas urticariales pruriginosas y placas de embarazo
O26.8		64745	C535817		88697005	
G60.0	Síndrome de Dejerine-Sottas	64748	C538392	Síndrome de Dejerine-Sottas	111499002	Síndrome de Dejerine-Sottas
	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo 5			Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo 5		Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo 5
G60.8		64752	D000699		128206006	
K52.8	Colitis linfocítica	65279	D046730	Colitis linfocítica	31437008	Colitis linfocítica
I45.8	Síndrome de Timothy	65283	C536962	Síndrome de Timothy		
	Enfermedad de los ganglios basales sensible a la biotina			Enfermedad de los ganglios basales sensible a la biotina		
G25.8		65284	C537658			
G12.8	Atrofia monomélica	65684	C538253	Atrofia monomélica		
						Sinovitis villonodular pigmentaria
		66627	D013586	Sinovitis villonodular pigmentaria	95412009	
	Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen			Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen		
Q87.8		66629	C537279			

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
Q82.2	Mastocitosis cutánea	66646	D034701	Mastocitosis cutánea	397012002	Mastocitosis cutánea
C96.2	Sarcoma de mastocitos	66661	D012515	Sarcoma de mastocitos	118615008	Sarcoma de mastocitos
H47.2	Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas	67036	C537128	Atrofia óptica autosómica dominante y cataratas		
		67037	C535575	Carcinoma de células escamosas de la cabeza y cuello		
C91.1	Leucemia linfocítica crónica de células B	67038	D015451	Leucemia linfocítica crónica de células B	92814006	Leucemia linfocítica crónica de células B
B60.1+	Queratitis por acantoamoeba	67043	D015823	Queratitis por acantoamoeba	231896005	Queratitis por acantoamoeba
E71.1	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 3	67047	C535311	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 3	297232009	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 3
		69077	D018335	Tumores rabdoides	83118000	Tumores rabdoides
C49	Liposarcoma	69078	D008080	Liposarcoma	254829001	Liposarcoma
		69085	C535903	Síndrome de miembros y mamas		
O26.6	Colestasis intrahepática del embarazo	69665	C535932	Colestasis intrahepática del embarazo		
		69739	C535397	Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan		
E78.3	Hiperlipoproteinemia tipo 5	70470	D006954	Hiperlipoproteinemia tipo 5	34349009	Hiperlipoproteinemia tipo 5
C22.1	Colangiocarcinoma	70567	D018281	Colangiocarcinoma	70179006	Colangiocarcinoma
		70567	D001650	Colangiocarcinoma	312104005	Colangiocarcinoma
P24.0	Síndrome de aspiración de meconio	70588	D008471	Síndrome de aspiración de meconio	206292002	Síndrome de aspiración de meconio
P27.1	Displasia broncopulmonar	70589	D001997	Displasia broncopulmonar	67569000	Displasia broncopulmonar
G71.3	Neuropatía atáxica sensitiva - disartria - oftalmoplejía	70595	C537583	Neuropatía atáxica sensitiva - disartria - oftalmoplejía		
G36.0	Enfermedad de Devic	71211	D009471	Enfermedad de Devic	25044007	Enfermedad de Devic

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		71272	C537234	Síndrome de Sandifer	230314007	Síndrome de Sandifer
G61.8	Síndrome CANOMAD	71279	C537980	Síndrome CANOMAD		
		71862	D058499	Distrofia retiniana	314407005	Distrofia retiniana
		73217	C537371	Aplasia mulleriana	253828000	Aplasia mulleriana
K20	Esofagitis eosinofílica	73247	D057765	Esofagitis eosinofílica	235599003	Esofagitis eosinofílica
B41	Paracoccidiomicosis	73260	D010229	Paracoccidiomicosis	59925007	Paracoccidiomicosis
B46	Zigomicosis	73263	D020096	Zigomicosis	59277005	Zigomicosis
		73263	D009091	Zigomicosis	76627001	Zigomicosis
B87	Miasis	75110	D009198	Miasis	60412004	Miasis
E75.5	Enfermedad de Wolman	75233	D015223	Enfermedad de Wolman	82500001	Enfermedad de Wolman
		75325	C536064	Osteosclerosis - ictiosis - fallo ovárico prematuro		
H35.5	Distrofia macular de Carolina del Norte	75327	C537835	Distrofia macular de Carolina del Norte	312925009	Distrofia macular de Carolina del Norte
		75373	C535356	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina		
H31.2	Distrofia coroidea areolar central	75377	C535358	Distrofia coroidea areolar central		
H53.6	Enfermedad de Oguchi	75382	C537743	Enfermedad de Oguchi	193687000	Enfermedad de Oguchi
Q79.6	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo progeroide	75496	C536201	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo progeroide		
D64.0	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X	75563	C536761	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X		
		75858	C536984	Síndrome MORM		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
E75.2	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	77292	D052536	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	52165006	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A
E75.2	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	77293	D052537	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	39390005	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B
		77297	C537839	Síndrome de Majeed		
K11.8	Enfermedad de Mikulicz	79078	D008882	Enfermedad de Mikulicz	7826003	Enfermedad de Mikulicz
K76.8	Déficit congénito de síntesis de ácidos biliares tipo 4	79095	C535444	Déficit congénito de síntesis de ácidos biliares tipo 4		
H44.1	Oftalmia simpática	79098	D009879	Oftalmia simpática	75315001	Oftalmia simpática
E72.5	Hiperprolinemia tipo 2	79101	C538385	Hiperprolinemia tipo 2	124177001	Hiperprolinemia tipo 2
		79133	C537068	Displasia dermo facial focal	254238008	Displasia dermo facial focal
		79133	C536385	Displasia dermo facial focal	239051001	Displasia dermo facial focal
A83.0	Encefalitis japonesa	79139	D004672	Encefalitis japonesa	52947006	Encefalitis japonesa
L87.2	Elastosis perforans serpiginosa	79148	C536202	Elastosis perforans serpiginosa	49428008	Elastosis perforans serpiginosa
E71.1	Déficit de isobutiril-CoA-deshidrogenasa	79159	C535541	Déficit de isobutiril-CoA-deshidrogenasa	445274004	Déficit de isobutiril-CoA-deshidrogenasa
E83.1	Hemocromatosis tipo 2	79230	C537247	Hemocromatosis tipo 2		
E80.5	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 1	79234	C536212	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 1	8933000	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 1
E80.5	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 2	79235	C536213	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 2	68067009	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 2
E74.2	Déficit de galactoquinasa	79237	C535999	Déficit de galactoquinasa	124302001	Déficit de galactoquinasa
E75.4	Lipofuscinosis neuronal ceroid del adulto	79262	C537950	Lipofuscinosis neuronal ceroid del adulto	62009002	Lipofuscinosis neuronal ceroid del adulto
E75.4	Lipofuscinosis neuronal ceroid infantil	79263	C537948	Lipofuscinosis neuronal ceroid infantil	58258004	Lipofuscinosis neuronal ceroid infantil
E80.2	Coproporfiria hereditaria	79273	D046349	Coproporfiria hereditaria	7425008	Coproporfiria hereditaria

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
E80.2	Porfiria aguda intermitente	79276	D017118	Porfiria aguda intermitente	234422006	Porfiria aguda intermitente
E80.0	Protoporfiria eritropoyética	79278	D046351	Protoporfiria eritropoyética	51022005	Protoporfiria eritropoyética
E78.6	Enfermedad del ojo de pez	79292	C538467	Enfermedad del ojo de pez	238092004	Enfermedad del ojo de pez
K76.8	Defecto congénito en la síntesis de ácidos biliares tipo 1	79301	C535442	Defecto congénito en la síntesis de ácidos biliares tipo 1		
K76.8	Defecto congénito en la síntesis de ácidos biliares tipo 2	79303	C535443	Defecto congénito en la síntesis de ácidos biliares tipo 2		
K83.1	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 2	79304	C535934	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 2		
K83.1	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 3	79305	C535935	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 3		
K83.1	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 1	79306	C535933	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 1		
E74.4	Déficit de fosfoenol piruvato carboxiquinasa 2	79317	C536655	Déficit de fosfoenol piruvato carboxiquinasa 2		
Q77.3	Condrodisplasia punctata braquitelefalángica	79345	C535941	Condrodisplasia punctata braquitelefalángica		
Q81.0	Epidermolisis ampullosa simple con pigmentación moteada	79397	C535959	Epidermolisis ampullosa simple con pigmentación moteada	254180002	Epidermolisis ampullosa simple con pigmentación moteada
Q81.0	Epidermolisis ampullosa simple generalizada no Dowling-Meara	79399	C535961	Epidermolisis ampullosa simple generalizada no Dowling-Meara	90496008	Epidermolisis ampullosa simple generalizada no Dowling-Meara
Q81.0	Epidermolisis ampullosa simple tipo Ogna	79401	C535962	Epidermolisis ampullosa simple tipo Ogna	398071000	Epidermolisis ampullosa simple tipo Ogna
Q81.2	Dermólisis ampullosa transitoria del recién nacido	79411	C536979	Dermólisis ampullosa transitoria del recién nacido		
E70.3	Albinismo oculocutáneo tipo 2	79432	C537730	Albinismo oculocutáneo tipo 2	26336006	Albinismo oculocutáneo tipo 2
E70.3	Albinismo oculocutáneo tipo 3	79433	C537189	Albinismo oculocutáneo tipo 3	63450009	Albinismo oculocutáneo tipo 3
		79433	C537731	Albinismo oculocutáneo tipo 3		
E70.3	Albinismo oculocutáneo tipo 1B	79434	C537729	Albinismo oculocutáneo tipo 1B		
E20.1	Pseudohipoparatiroidismo tipo 1C	79444	C548076	Pseudohipoparatiroidismo tipo 1C		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
E20.1	Pseudopseudohipoparatiroidismo	79445	D011556	Pseudopseudohipoparatiroidismo	237659007	Pseudopseudohipoparatiroidismo
Q82.2	Mastocitoma cutáneo	79455	D054705	Mastocitoma cutáneo		
Q82.2	Mastocitosis cutánea maculopapular	79457	D014582	Mastocitosis cutánea maculopapular	78745000	Mastocitosis cutánea maculopapular
E70.3	Enfermedad de Griscelli tipo 1	79476	C537301	Enfermedad de Griscelli tipo 1		
E70.3	Enfermedad de Griscelli tipo 2	79477	C537302	Enfermedad de Griscelli tipo 2		
E70.3	Enfermedad de Griscelli tipo 3	79478	C537303	Enfermedad de Griscelli tipo 3		
Q80.8	Ictiosis histrix de Curth-Macklin	79503	C536088	Ictiosis histrix de Curth-Macklin	254170001	Ictiosis histrix de Curth-Macklin
Q80.0	Ictiosis histrix gravior	79504	C536087	Ictiosis histrix gravior		
D12.6	Síndrome de Gardner	79665	D005736	Síndrome de Gardner	60876000	Síndrome de Gardner
A77.0	Fiebre maculosa de las Montañas Rocosas	83311	D012373	Fiebre maculosa de las Montañas Rocosas	186772009	Fiebre maculosa de las Montañas Rocosas
A77.1	Fiebre botonosa	83313	D001907	Fiebre botonosa	186774005	Fiebre botonosa
A75.0	Tifus epidémico	83314	D014438	Tifus epidémico	39111003	Tifus epidémico
A75.3	Tifus de las malezas	83317	D012612	Tifus de las malezas	271425001	Tifus de las malezas
D16.4	Displasia cemento-ósea florida	83451	C537063	Displasia cemento-ósea florida	63937004	Displasia cemento-ósea florida
M89.0	Síndrome de dolor regional complejo	83452	D020918	Síndrome de dolor regional complejo	128200000	Síndrome de dolor regional complejo
Q27.8	Malformación glomuvenosa	83454	C536827	Malformación glomuvenosa	403969002	Malformación glomuvenosa
Q12.3	Afaquia primaria congénita	83461	C537786	Afaquia primaria congénita	35387008	Afaquia primaria congénita
Q17.2	Microtia	83463	C537772	Microtia	35045004	Microtia

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
C48.2	Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas	83469	D058405	Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas	128735004	Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas
A83.5	Encefalitis de California	83483	D004670	Encefalitis de California	416442006	Encefalitis de California
A83.3	Encefalitis de St. Louis	83484	D004674	Encefalitis de St. Louis	417607009	Encefalitis de St. Louis
A93.2	Fiebre por garrapata de Colorado	83595	D003121	Fiebre por garrapata de Colorado	6452009	Fiebre por garrapata de Colorado
G31.8	Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar	85110	C536841	Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar		
E27.1	Enfermedad de Addison	85138	D000224	Enfermedad de Addison	363732003	Enfermedad de Addison
Q78.8	Displasia pseudodistrofía	85174	C535826	Displasia pseudodistrofía	254058002	Displasia pseudodistrofía
M89.8	Estenosis medular diafisaria - malignopatía ósea	85182	C536169	Estenosis medular diafisaria - malignopatía ósea	389216001	Estenosis medular diafisaria - malignopatía ósea
Q87.8	Esclerosis endosteal - hipoplasia cerebelar	85186	C535353	Esclerosis endosteal - hipoplasia cerebelar		
M89.5	Osteolisis expansiva, forma familiar	85195	C536335	Osteolisis expansiva, forma familiar	254153009	Osteolisis expansiva, forma familiar
Q87.8	Síndrome de Keutel	85202	C536167	Síndrome de Keutel		
		85273	C535556	Déficit intelectual ligado al X tipo Abidi		
		85278	C537450	Síndrome de Christianson		
		85282	C537451	Síndrome MEHMO		
		85283	C537472	Déficit intelectual ligado al X tipo Miles-Carpenter		
		85285	C536630	Déficit intelectual ligado al X tipo Schimke		
		85287	C537333	Déficit intelectual ligado al X tipo Siderius		
G11.1	Ataxia espinocerebelosa ligada al X tipo 4	85292	C537316	Ataxia espinocerebelosa ligada al X tipo 4		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
G11.1	Ataxia espinocerebelosa ligada al X tipo 3	85297	C537315	Ataxia espinocerebelosa ligada al X tipo 3		
E85.8	Amiloidosis AL	85443	C531616	Amiloidosis AL	23132008	Amiloidosis AL
C92.1	Leucemia neutrofílica crónica	86829	D015467	Leucemia neutrofílica crónica	188734009	Leucemia neutrofílica crónica
C93.3	Leucemia mielomonocítica juvenil	86834	D054429	Leucemia mielomonocítica juvenil	445227008	Leucemia mielomonocítica juvenil
D46.2	Anemia refractaria con exceso de blastos	86839	D000754	Anemia refractaria con exceso de blastos	398623004	Anemia refractaria con exceso de blastos
C94.7	Leucemia basofílica aguda	86849	D015471	Leucemia basofílica aguda	69077002	Leucemia basofílica aguda
C92.3	Sarcoma mieloide	86850	D023981	Sarcoma mieloide	94719007	Sarcoma mieloide
C95.0	Leucemia aguda de linaje mixto	86851	D015456	Leucemia aguda de linaje mixto	397345009	Leucemia aguda de linaje mixto
C91.3	Leucemia prolinfocítica de células B	86852	D054403	Leucemia prolinfocítica de células B	128820007	Leucemia prolinfocítica de células B
C90.2	Plasmacitoma	86855	D010954	Plasmacitoma	415112005	Plasmacitoma
C88.2	Enfermedad de las cadenas pesadas	86864	D006362	Enfermedad de las cadenas pesadas	68979007	Enfermedad de las cadenas pesadas
C83.8	Granulomatosis linfomatoide	86869	D008230	Granulomatosis linfomatoide	239940004	Granulomatosis linfomatoide
C91.3	Leucemia prolinfocítica de células T	86871	D015461	Leucemia prolinfocítica de células T	128821006	Leucemia prolinfocítica de células T
C91.5	Leucemia linfocítica granular de células T grandes	86872	D054066	Leucemia linfocítica granular de células T grandes	128819001	Leucemia linfocítica granular de células T grandes
C91.5	Leucemia/linfoma de células T del adulto	86875	D015459	Leucemia/linfoma de células T del adulto	188729005	Leucemia/linfoma de células T del adulto
C84.4	Linfoma extranodal nasal de células NK/T	86879	D054391	Linfoma extranodal nasal de células NK/T	414166008	Linfoma extranodal nasal de células NK/T
C84.4	Linfoma de células T asociado a una enteropatía	86880	D058527	Linfoma de células T asociado a una enteropatía	277654008	Linfoma de células T asociado a una enteropatía
C84.4	Linfoma subcutáneo de células T tipo paniculitis	86884	C537503	Linfoma subcutáneo de células T tipo paniculitis	103682005	Linfoma subcutáneo de células T tipo paniculitis

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
C84.4	Linfoma cutáneo primario de células T periféricas no específico	86885	D016411	Linfoma cutáneo primario de células T periféricas no específico	109977009	Linfoma cutáneo primario de células T periféricas no específico
C96.8	Sarcoma histiocítico	86896	D054747	Sarcoma histiocítico	109988003	Sarcoma histiocítico
C96.4	Sarcoma de células de Langerhans	86897	D054752	Sarcoma de células de Langerhans	128814006	Sarcoma de células de Langerhans
C96.4	Sarcoma de células dendríticas interdigitante	86900	D054739	Sarcoma de células dendríticas interdigitante	128815007	Sarcoma de células dendríticas interdigitante
C96.4	Sarcoma de células dendríticas foliculares	86902	D054740	Sarcoma de células dendríticas foliculares	128816008	Sarcoma de células dendríticas foliculares
Q82.4	Dermatopatía pigmentosa reticularis	86920	C535374	Dermatopatía pigmentosa reticularis	239088003	Dermatopatía pigmentosa reticularis
		88621	C536271	Síndrome de ictiosis y prematuridad		
H35.5	Enfermedad de astas posteriores, ataxia - retinosis pigmentaria	88628	C536343	Enfermedad de astas posteriores, ataxia - retinosis pigmentaria		
G60.8	Insensibilidad congénita al dolor asociada a canalopatía	88642	D000699	Insensibilidad congénita al dolor asociada a canalopatía	403605007	Insensibilidad congénita al dolor asociada a canalopatía
		88642	D009477	Insensibilidad congénita al dolor asociada a canalopatía	128206006	Insensibilidad congénita al dolor asociada a canalopatía
K00.5	Amelogénesis imperfecta	88661	D000567	Amelogénesis imperfecta	78494001	Amelogénesis imperfecta
C22.0	Carcinoma hepatocelular	88673	D006528	Carcinoma hepatocelular	25370001	Carcinoma hepatocelular
Q87.8	Síndrome de Alport tipo dominante	88918	C536586	Síndrome de Alport tipo dominante		
Q04.3	Síndrome de lisencefalia tipo Norman-Roberts	89844	C537848	Síndrome de lisencefalia tipo Norman-Roberts		
P83.2	Hydrops fetalis idiopático	89845	C531708	Hydrops fetalis idiopático	206538000	Hydrops fetalis idiopático
L95.1	Eritema elevado persistente	90000	C535509	Eritema elevado persistente	58872001	Eritema elevado persistente
		90024	C548011	Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia		
D59.6	Hemoglobinuria paroxística por frío	90035	C538618	Hemoglobinuria paroxística por frío	127057004	Hemoglobinuria paroxística por frío

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
H35.1	Retinopatía del prematuro	90050	D012178	Retinopatía del prematuro	415297005	Retinopatía del prematuro
K72.0	Fallo hepático agudo	90062	D017114	Fallo hepático agudo	197270009	Fallo hepático agudo
G60.0	Neuropatía hereditaria motora y sensorial, tipo Okinawa	90117	C535717	Neuropatía hereditaria motora y sensorial, tipo Okinawa		
Q87.5	Displasia mandíbuloacra con lipodistrofia tipo A	90153	C535705	Displasia mandíbuloacra con lipodistrofia tipo A		
Q87.5	Displasia mandíbuloacra con lipodistrofia tipo B	90154	C535706	Displasia mandíbuloacra con lipodistrofia tipo B		
L93.2	Lupus sabañón	90280	C535924	Lupus sabañón	238928005	Lupus sabañón
L93.0	Lupus eritematoso discoide	90281	D008179	Lupus eritematoso discoide	238927000	Lupus eritematoso discoide
L93.2	Lupus eritematoso paniculitis	90285	D015435	Lupus eritematoso paniculitis	15084002	Lupus eritematoso paniculitis
L94.0	Esclerodermia localizada	90289	D012594	Esclerodermia localizada	201048007	Esclerodermia localizada
M34.1	Síndrome CREST	90290	D017675	Síndrome CREST	31848007	Síndrome CREST
Q79.6	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 1	90309	C536194	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 1	83470009	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 1
Q79.6	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 2	90318	C536195	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 2	20766005	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 2
Q82.1	Xeroderma pigmentoso tipo variante	90342	C536766	Xeroderma pigmentoso tipo variante	88877002	Xeroderma pigmentoso tipo variante
I89.0	Linfangiectasia intestinal primaria	90362	C536567	Linfangiectasia intestinal primaria	6124009	Linfangiectasia intestinal primaria
Q84.3	Anoniquia - onicondistrofia	90390	C536378	Anoniquia - onicondistrofia		
I45.8	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	90647	D029593	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	373905003	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen
Q87.0	Síndrome oto-palato-digital tipo 2	90652	C538089	Síndrome oto-palato-digital tipo 2	42432003	Síndrome oto-palato-digital tipo 2
Q87.5	Síndrome de Stickler tipo 2	90654	C537493	Síndrome de Stickler tipo 2		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
G60.0	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1E	90658	C537986	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1E		
		90658	C538078	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1E		
E25.0	Hiperplasia suprarrenal congénita lipoide por déficit de STAR	90790	C537027	Hiperplasia suprarrenal congénita lipoide por déficit de STAR		
E25.0	Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 11-beta-hidroxilasa	90795	C535978	Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 11-beta-hidroxilasa	124214007	Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 11-beta-hidroxilasa
T78.3	Angioedema adquirido	91385	C538173	Angioedema adquirido		
D23	Pilomatrixoma	91414	D018296	Pilomatrixoma	274901004	Pilomatrixoma
D31.1	Dermoide anular de la córnea	91481	C535684	Dermoide anular de la córnea		
Q14.0	Vítreo primario hiperplásico persistente	91495	D054514	Vítreo primario hiperplásico persistente	44647001	Vítreo primario hiperplásico persistente
H35.5	Degeneración vitreorretiniana tipo copo de nieve	91496	C536677	Degeneración vitreorretiniana tipo copo de nieve		
N10	Nefritis tubulointersticial y síndrome de uveitis	91500	C536922	Nefritis tubulointersticial y síndrome de uveitis	418839003	Nefritis tubulointersticial y síndrome de uveitis
A69.2	Fiebre de Lyme	91546	D008193	Fiebre de Lyme	23502006	Fiebre de Lyme
A68	Fiebre recurrente	91547	D012061	Fiebre recurrente	420079008	Fiebre recurrente
Q77.2	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Verma-Naumoff	93271	C537602	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Verma-Naumoff	254051008	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Verma-Naumoff
Q78.1	Displasia fibrosa polioestótica	93276	D005359	Displasia fibrosa polioestótica	36517007	Displasia fibrosa polioestótica
Q78.1	Displasia fibrosa monostótica	93277	D005358	Displasia fibrosa monostótica	89859004	Displasia fibrosa monostótica
D13.6	Adenoma pancreático	93292	C538110	Adenoma pancreático		
Q77.0	Acondrogénesis tipo 2	93296	C536017	Acondrogénesis tipo 2	254061001	Acondrogénesis tipo 2
Q77.0	Acondrogénesis tipo 1A	93299	C536015	Acondrogénesis tipo 1A	42725006	Acondrogénesis tipo 1A

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
Q77.3	Displasia epifisaria múltiple tipo 4	93307	C535504	Displasia epifisaria múltiple tipo 4		
Q77.3	Displasia epifisaria múltiple tipo 1	93308	C535501	Displasia epifisaria múltiple tipo 1		
Q77.3	Displasia epifisaria múltiple tipo 5	93311	C535505	Displasia epifisaria múltiple tipo 5		
Q77.8	Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski	93314	C535797	Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski		
Q77.8	Displasia espondilometafisaria tipo 'fracturas de esquina'	93315	C535793	Displasia espondilometafisaria tipo 'fracturas de esquina'	254078005	Displasia espondilometafisaria tipo 'fracturas de esquina'
Q77.8	Displasia espondilometafisaria tipo Sedaghatian	93317	C535798	Displasia espondilometafisaria tipo Sedaghatian		
Q87.5	Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra	93333	C535550	Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra		
Q77.7	Displasia anauxética	93347	C538256	Displasia anauxética		
Q77.7	Displasia espondiloepimetafisaria con dislocaciones múltiples	93360	C535784	Displasia espondiloepimetafisaria con dislocaciones múltiples		
E83.5	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 1	93372	C537145	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 1	190868007	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 1
Q73.8	Braquidactilia A6	93382	C537092	Braquidactilia A6		
Q73.8	Braquidactilia tipo C	93384	C537093	Braquidactilia tipo C	389169005	Braquidactilia tipo C
Q73.8	Braquidactilia tipo A1	93388	C537088	Braquidactilia tipo A1		
Q73.8	Braquidactilia tipo A2	93396	C537089	Braquidactilia tipo A2		
Q70	Sindactilia tipo 2	93403	C538153	Sindactilia tipo 2		
Q70.1	Sindactilia tipo 3	93404	C538154	Sindactilia tipo 3		
Q70	Sindactilia tipo 5	93406	C538155	Sindactilia tipo 5		
		93571	D015432	Glomerulonefritis membranoproliferativa tipo 2	59479006	Glomerulonefritis membranoproliferativa tipo 2

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
N25.8	Enfermedad de Dent tipo 1	93622	C538212	Enfermedad de Dent tipo 1		
D36.0	Enfermedad de Castleman multicéntrica (MCD)	93686	C537372	Enfermedad de Castleman multicéntrica (MCD)		
Q85.0	Neurofibromatosis tipo 3	93921	C536641	Neurofibromatosis tipo 3	254240003	Neurofibromatosis tipo 3
Q64.0	Epispadias	93928	D004842	Epispadias	406476007	Epispadias
Q64.1	Extrofia vesical	93930	D001746	Extrofia vesical	61758007	Extrofia vesical
		93972	C537457	Síndrome de Juberg-Marsidi		
Q16.0	Anotia	93976	C537772	Anotia		
		94058	D015355	Glaucoma neovascular	232086000	Glaucoma neovascular
E72.0	Síndrome de pañal azul	94086	C536239	Síndrome de pañal azul	59531002	Síndrome de pañal azul
E20.1	Pseudohipoparatiroidismo tipo 1B	94089	C548075	Pseudohipoparatiroidismo tipo 1B		
E20.1	Pseudohipoparatiroidismo tipo 2	94090	C548077	Pseudohipoparatiroidismo tipo 2	42183005	Pseudohipoparatiroidismo tipo 2
G21.0	Síndrome neuroléptico maligno	94093	D009459	Síndrome neuroléptico maligno	15244003	Síndrome neuroléptico maligno
E80.2	Hepatoerythropoietic porphyria	95159	D017121	Hepatoerythropoietic porphyria	111386004	Hepatoerythropoietic porphyria
G31.0	Afasia progresiva primaria	95432	D018888	Afasia progresiva primaria		
L51.2	Necrólisis epidérmica tóxica	95455	D004816	Necrólisis epidérmica tóxica		
Q22.8	Prolapso de la válvula tricúspide	95458	D014263	Prolapso de la válvula tricúspide	253383003	Prolapso de la válvula tricúspide
E23.0	Apoplejía hipofisaria	95613	D010899	Apoplejía hipofisaria	237701005	Apoplejía hipofisaria
Q24.1	Levocardia	95854	D007979	Levocardia	205769006	Levocardia

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
Q92.1	Trisomía 8 en mosaico	96061	C537940	Trisomía 8 en mosaico	68454002	Trisomía 8 en mosaico
Q92.1	Trisomía 22 en mosaico	96068	C536796	Trisomía 22 en mosaico		
Q92.3	Trisomía terminal 10q	96102	C538087	Trisomía terminal 10q		
Q92.3	Trisomía terminal 11q	96103	C538294	Trisomía terminal 11q		
Q92.6	Síndrome de Emanuel	96170	C535733	Síndrome de Emanuel		
Q93.2	Cromosoma 9 en anillo	96173	C538022	Cromosoma 9 en anillo	60650002	Cromosoma 9 en anillo
Q93.2	Cromosoma 13 en anillo	96176	C538303	Cromosoma 13 en anillo		
Q93.2	Cromosoma 15 en anillo	96177	C538035	Cromosoma 15 en anillo		
E24.0	Enfermedad de Cushing	96253	D047748	Enfermedad de Cushing	190502001	Enfermedad de Cushing
Q92.7	Poliploidía	96321	D011123	Poliploidía	48099008	Poliploidía
Q99.8	Disomía uniparental paterna del cromosoma 14	96334	C536471	Disomía uniparental paterna del cromosoma 14		
G12.1	Déficit del transportador de riboflavina	97229	C537111	Déficit del transportador de riboflavina		
G71.8	Enfermedad de los músculos ondulantes	97238	C535685	Enfermedad de los músculos ondulantes		
G71.2	Síndrome de columna rígida	97244	C535683	Síndrome de columna rígida		
Q04.3	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 3	97249	C548072	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 3		
E16.8	Insulinoma	97279	D007340	Insulinoma	302822000	Insulinoma
E16.8	Glucagonoma	97280	D005935	Glucagonoma	302823005	Glucagonoma
E16.8	VIPoma	97282	D003969	VIPoma		

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
E16.8	Somatostatinoma	97283	D013005	Somatostatinoma	253006001	Somatostatinoma
G54.0	Síndrome de la salida torácica	97330	D013901	Síndrome de la salida torácica	128210009	Síndrome de la salida torácica
Q87.0	Craneosinostosis de Hunter-McAlpine	97340	C536072	Craneosinostosis de Hunter-McAlpine		
G31.0	Demencia familiar tipo británica	97345	C538208	Demencia familiar tipo británica		
G31.0	Demencia familiar tipo danesa	97346	C538209	Demencia familiar tipo danesa		
E52	Pelagra	97352	D010383	Pelagra	418186002	Pelagra
Q61.4	Displasia renal multiquística unilateral	97363	D021782	Displasia renal multiquística unilateral		
Q61.4	Displasia renal multiquística bilateral	97364	C537373	Displasia renal multiquística bilateral		
		97364	D021782	Displasia renal multiquística bilateral		
G11	Ataxia espinocerebelosa tipo 8	98760	C537307	Ataxia espinocerebelosa tipo 8		
G11	Ataxia espinocerebelosa tipo 14	98763	C537196	Ataxia espinocerebelosa tipo 14		
G11	Ataxia espinocerebelosa tipo 27	98764	C537204	Ataxia espinocerebelosa tipo 27		
G11	Ataxia espinocerebelosa tipo 13	98768	C537195	Ataxia espinocerebelosa tipo 13		
G11	Ataxia espinocerebelosa tipo 18	98771	C537197	Ataxia espinocerebelosa tipo 18		
G11	Ataxia espinocerebelosa tipo 19/22	98772	C537198	Ataxia espinocerebelosa tipo 19/22		
G11	Ataxia espinocerebelosa tipo 21	98773	C537200	Ataxia espinocerebelosa tipo 21		
G24.8	Disquinesia paroxística no cinesigénica	98810	C537181	Disquinesia paroxística no cinesigénica	49949003	Disquinesia paroxística no cinesigénica
		98818	D018887	Síndrome de Landau-Kleffner (LKS)	230438007	Síndrome de Landau-Kleffner (LKS)
		98819	C536956	Epilepsia temporal familiar		
C93.1	Leucemia mielomonocítica crónica	98823	D015477	Leucemia mielomonocítica crónica	127225006	Leucemia mielomonocítica crónica

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
C92.2	Leucemia mieloide crónica atípica	98824	D054438	Leucemia mieloide crónica atípica	188736006	Leucemia mieloide crónica atípica
D46.7	Anemia refractaria	98826	D000753	Anemia refractaria	128845005	Anemia refractaria
C95.0	Leucemia aguda bifenotípica	98837	D015456	Leucemia aguda bifenotípica	278453007	Leucemia aguda bifenotípica
C83.3	Linfoma anaplásico de células grandes	98841	D017728	Linfoma anaplásico de células grandes	277637000	Linfoma anaplásico de células grandes
C86.6	Papulosis linfomatoide	98842	D017731	Papulosis linfomatoide	31047003	Papulosis linfomatoide
C81.0	Linfoma de Hodgkin clásico rico en linfocitos	98845	D006689	Linfoma de Hodgkin clásico rico en linfocitos	118607005	Linfoma de Hodgkin clásico rico en linfocitos
C94.3	Leucemia mastocítica	98851	D007946	Leucemia mastocítica	110002002	Leucemia mastocítica
G71.0	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss autosómica recesiva	98855	D020389	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss autosómica recesiva		
G60.0	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1	98856	C537990	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1		
D60.1	Eritroblastopenia transitoria de la infancia	98871	C536980	Eritroblastopenia transitoria de la infancia	234375006	Eritroblastopenia transitoria de la infancia
D66	Hemofilia A	98878	D006467	Hemofilia A	28293008	Hemofilia A
D67	Hemofilia B	98879	D002836	Hemofilia B	41788008	Hemofilia B
Q04.8	Heterotopia nodular periventricular	98892	D054091	Heterotopia nodular periventricular		
G71.0	Distrofia muscular tipo Becker	98895	C537666	Distrofia muscular tipo Becker	387732009	Distrofia muscular tipo Becker
G71.0	Distrofia muscular de Duchenne	98896	D020388	Distrofia muscular de Duchenne	76670001	Distrofia muscular de Duchenne
G61.0	Síndrome de Miller-Fisher	98919	D019846	Síndrome de Miller-Fisher	1767005	Síndrome de Miller-Fisher
G90.3	Síndrome de Shy-Drager	98932	D012791	Síndrome de Shy-Drager	16576004	Síndrome de Shy-Drager
H18.5	Distrofia corneal de Meesmann	98954	D053559	Distrofia corneal de Meesmann	1674008	Distrofia corneal de Meesmann
H18.5	Distrofia corneal gelatinosa en gotas	98957	C535480	Distrofia corneal gelatinosa en gotas	418946006	Distrofia corneal gelatinosa en gotas

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
H18.5	Distrofia corneal granular tipo 2	98963	C535474	Distrofia corneal granular tipo 2	397568004	Distrofia corneal granular tipo 2
Q12.0	Catarata congénita tipo Volkmann	98983	C538285	Catarata congénita tipo Volkmann		
Q12.0	Catarata tipo Huterita	98987	C538286	Catarata tipo Huterita		
Q12.0	Catarata polar anterior	98988	C538282	Catarata polar anterior		
Q12.0	Catarata cerúlea	98989	C537955	Catarata cerúlea		
Q12.0	Catarata total congénita	98994	C535341	Catarata total congénita	29590001	Catarata total congénita
Q12.0	Catarata zonular	98995	C535342	Catarata zonular		
G11.4	Paraplejía espástica tipo 2	99015	C536857	Paraplejía espástica tipo 2		
Q22.1	Displasia de la válvula pulmonar	99054	D011666	Displasia de la válvula pulmonar	56786000	Displasia de la válvula pulmonar
Q21.1	CIA tipo sinus venoso	99105	C548009	CIA tipo sinus venoso	95268002	CIA tipo sinus venoso
Q21.2	CIA tipo ostium primum	99106	C548006	CIA tipo ostium primum		
Q21.1	Foramen oval patente	99108	D054092	Foramen oval patente	204317008	Foramen oval patente
C73	Carcinoma medular de tiroides familiar	99361	C536911	Carcinoma medular de tiroides familiar		
K22.0	Acalasia esofágica familiar	99723	C536011	Acalasia esofágica familiar		
E22.0	Gigantismo	99725	D005877	Gigantismo	80849007	Gigantismo
G71.2	Síndrome de King-Denborough	99741	C536883	Síndrome de King-Denborough		
G23.1	Parálisis supranuclear progresiva atípica	99750	C537240	Parálisis supranuclear progresiva atípica		
C49	Rabdomiosarcoma alveolar	99756	D018232	Rabdomiosarcoma alveolar	404053004	Rabdomiosarcoma alveolar

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
C49	Rabdomiosarcoma embrionario	99757	D018233	Rabdomiosarcoma embrionario	404051002	Rabdomiosarcoma embrionario
Q92.1	Trisomía 9 en mosaico	99776	C535454	Trisomía 9 en mosaico		
K00.5	Displasia de dentina tipo 1	99789	C538215	Displasia de dentina tipo 1	109493006	Displasia de dentina tipo 1
K00.5	Displasia de la dentina - huesos escleróticos	99792	C538213	Displasia de la dentina - huesos escleróticos		
K00.0	Anodoncia	99797	D000848	Anodoncia	26624006	Anodoncia
Q04.6	Porencefalia familiar	99810	C536850	Porencefalia familiar		
K59.8	Pseudoobstrucción intestinal neuronal	99811	C537394	Pseudoobstrucción intestinal neuronal		
A96.2	Fiebre de Lassa	99824	D007835	Fiebre de Lassa	19065005	Fiebre de Lassa
A90	Dengue	99828	D003715	Dengue	38362002	Dengue
A95	Fiebre amarilla	99829	D015004	Fiebre amarilla	16541001	Fiebre amarilla
D84.8	Déficit de adhesión leucocitaria tipo I	99842	C535887	Déficit de adhesión leucocitaria tipo I	234582006	Déficit de adhesión leucocitaria tipo I
C37	Timoma	99867	D013945	Timoma	128856005	Timoma
C96.0	Enfermedad de Letterer-Siwe	99870	C538636	Enfermedad de Letterer-Siwe	118614007	Enfermedad de Letterer-Siwe
C96.6	Granuloma eosinofílico	99871	D004803	Granuloma eosinofílico	129000002	Granuloma eosinofílico
C96.5	Síndrome de Hashimoto-Pritzker	99872	C535843	Síndrome de Hashimoto-Pritzker	404160007	Síndrome de Hashimoto-Pritzker
D84.8	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por déficit completo del IFNgammaR1	99898	C535530	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por déficit completo del IFNgammaR1		
E71.3	LCAD	99900	C535690	LCAD	237996001	LCAD
J67.0	Enfermedad del pulmón del granjero	99906	D005203	Enfermedad del pulmón del granjero	18690003	Enfermedad del pulmón del granjero

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
J67.2	Pulmón del criador de pájaros	99908	D001716	Pulmón del criador de pájaros	85407005	Pulmón del criador de pájaros
C56	Tumor maligno de células de la granulosa	99915	D006106	Tumor maligno de células de la granulosa	18861007	Tumor maligno de células de la granulosa
T86.0	Enfermedad crónica de injerto versus huésped	99921	D006086	Enfermedad crónica de injerto versus huésped	402356004	Enfermedad crónica de injerto versus huésped
O01	Mola hidatiforme	99927	D006828	Mola hidatiforme	48430004	Mola hidatiforme
D39.2	Tumor trofoblástico del sitio placentario	99928	D018245	Tumor trofoblástico del sitio placentario	237252008	Tumor trofoblástico del sitio placentario
E83.1+	Hemosiderosis pulmonar idiopática	99931	C536281	Hemosiderosis pulmonar idiopática	40527005	Hemosiderosis pulmonar idiopática
G60.0	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A	99948	C535419	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A		
G60.0	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C	99949	C535423	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C		
G60.0	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4D	99950	C535716	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4D		
G60.0	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B1	99955	C535420	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B1		
G60.0	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B2	99956	C535421	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B2		
C49	Liposarcoma mixoide/de células redondas	99967	D018208	Liposarcoma mixoide/de células redondas	404069006	Liposarcoma mixoide/de células redondas
C22.1	Tumor de Klatskin	99978	D018285	Tumor de Klatskin	253017000	Tumor de Klatskin
I68.0*	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis tipo holandés	100006	C537944	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis tipo holandés	56453003	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis tipo holandés
E85.4+	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis tipo holandés	100006	D028243	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis tipo holandés		
K00.5	Amelogénesis imperfecta tipo hipomaduración	100033	C536606	Amelogénesis imperfecta tipo hipomaduración	109475005	Amelogénesis imperfecta tipo hipomaduración
D84.1	Angioedema hereditario tipo 1	100050	C538577	Angioedema hereditario tipo 1	234619000	Angioedema hereditario tipo 1
D84.1	Angioedema hereditario tipo 3	100054	D056828	Angioedema hereditario tipo 3	427167008	Angioedema hereditario tipo 3

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
A39.1+	Síndrome de Waterhouse-Friderichsen	100067	D014884	Síndrome de Waterhouse-Friderichsen	36102002	Síndrome de Waterhouse-Friderichsen
G31.0	Afasia progresiva no fluente	100070	D057178	Afasia progresiva no fluente	68161007	Afasia progresiva no fluente
G11.4	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 3	100984	C536864	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 3		
G11.4	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 4	100985	C536865	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 4		
G11.4	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 5A	100986	C536871	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 5A		
G11.4	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6	100988	C536866	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6		
G11.4	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 8	100989	C536867	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 8		
G11.4	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 9	100990	C536868	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 9		
G11.4	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 10	100991	C537482	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 10		
G11.4	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 12	100993	C537484	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 12		
G11.4	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 13	100994	C537485	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 13		
G11.4	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 14	100995	C537486	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 14		
G11.4	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15	100996	C536642	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15		
G11.4	Paraplejía espástica ligada al X tipo 16	100997	C536643	Paraplejía espástica ligada al X tipo 16		
G11.4	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 19	100999	C536856	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 19		
G11.4	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 25	101005	C536861	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 25		
G11.4	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 26	101006	C536862	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 26		
G11.4	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 29	101009	C536863	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 29		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
I45.8	Síndrome de Romano-Ward	101016	D029597	Síndrome de Romano-Ward	20852007	Síndrome de Romano-Ward
Q13.3	Anomalía de Peters - catarata	101033	C537885	Anomalía de Peters - catarata		
E83.5	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 2	101049	C537146	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 2		
E83.5	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 3	101050	C537147	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 3		
G60.0	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1	101075	C535919	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1		
G60.0	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1C	101083	C537984	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1C	4183003	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1C
G60.0	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1D	101084	C537985	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1D		
G60.0	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B2	101101	C537991	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B2		
G60.0	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2H	101102	C535415	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2H		
G11	Ataxia espinocerebolosa tipo 23	101108	C537201	Ataxia espinocerebolosa tipo 23		
G11	Ataxia espinocerebolosa tipo 28	101109	C537205	Ataxia espinocerebolosa tipo 28		
G11	Ataxia espinocerebolosa tipo 20	101110	C537199	Ataxia espinocerebolosa tipo 20		
G11	Ataxia espinocerebolosa tipo 25	101111	C537202	Ataxia espinocerebolosa tipo 25		
G11	Ataxia espinocerebolosa tipo 26	101112	C537203	Ataxia espinocerebolosa tipo 26		
E80.1	Porfiria cutánea tarda	101330	D017119	Porfiria cutánea tarda	61860000	Porfiria cutánea tarda
C88.3	Enfermedad inmunoproliferativa del intestino delgado	103915	D007161	Enfermedad inmunoproliferativa del intestino delgado	109985000	Enfermedad inmunoproliferativa del intestino delgado
Q85.0	Síndrome de Legius	137605	C548032	Síndrome de Legius		
I42.0	Cardiomiopatía histiocitoide	137675	C535584	Cardiomiopatía histiocitoide		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
Q77.7	Displasia checa tipo metatarsal	137678	C535766	Displasia checa tipo metatarsal		
		137817	D001100	Aracnoiditis	8217007	Aracnoiditis
I80.8	Síndrome de Lemierre	137839	D057831	Síndrome de Lemierre		
Q75.8	Síndrome aurículo-condilar	137888	C538270	Síndrome aurículo-condilar		
Q30.0	Atresia de coanas	137914	D002754	Atresia de coanas	204508009	Atresia de coanas
E83.1	Hemocromatosis tipo 4	139491	C537249	Hemocromatosis tipo 4		
U04	Síndrome respiratorio agudo grave	140896	D045169	Síndrome respiratorio agudo grave	398447004	Síndrome respiratorio agudo grave
Q87.5	Síndrome de Saldino-Mainzer	140969	C535463	Síndrome de Saldino-Mainzer		
		140976	C537612	Síndrome RHYS		
I67.7	Angeitis primaria del sistema nervioso central	140989	C535276	Angeitis primaria del sistema nervioso central	230733004	Angeitis primaria del sistema nervioso central
		140989	D020293	Angeitis primaria del sistema nervioso central		
Q32.1	Estenosis traqueal congénita	141127	C536975	Estenosis traqueal congénita		
Q67.4	Miohiperplasia hemifacial	141148	C535862	Miohiperplasia hemifacial		
Q87.0	Síndrome orofaciocdigital tipo 12	141327	C548034	Síndrome orofaciocdigital tipo 12		
Q87.0	Síndrome orofaciocdigital tipo 13	141330	C548035	Síndrome orofaciocdigital tipo 13		
Q77.7	Displasia disegmentaria tipo Rolland-Desbuquois	156731	C537999	Displasia disegmentaria tipo Rolland-Desbuquois	95243004	Displasia disegmentaria tipo Rolland-Desbuquois
D18.0	Hemangioendotelioma epiteliode	157791	D018323	Hemangioendotelioma epiteliode	403981003	Hemangioendotelioma epiteliode
		157823	D020232	Síndrome de Klüver-Bucy		

		Nº				
CIE10	NombreOrphanet_CIE10	ORPHA	MESH	NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
G44.8	Hemicrania paroxística	157835	D051302	Hemicrania paroxística	443094001	Hemicrania paroxística
G44.8	Cefalalgia trigémico-autonómica	157843	D051303	Cefalalgia trigémico-autonómica		
G23.0	Neuroferritinopatía	157846	C548080	Neuroferritinopatía		
G23.0	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa	157850	D006211	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa		
D76.3	Xantogranuloma juvenil	158000	D014972	Xantogranuloma juvenil	400031009	Xantogranuloma juvenil
D76.3	Xantogranuloma necrobiótico	158011	D058252	Xantogranuloma necrobiótico	404164003	Xantogranuloma necrobiótico
Q81.0	Epidermólisis ampollosa simple debida a un déficit de placofilina	158668	C536183	Epidermólisis ampollosa simple debida a un déficit de placofilina		
Q81.0	Epidermólisis ampollosa acantolítica letal	158687	C535493	Epidermólisis ampollosa acantolítica letal		
		163699	D018234	Sarcoma de parte blanda alveolar	404056007	Sarcoma de parte blanda alveolar
		163727	C535499	Epilepsia rolándica - distonia paroxística inducida por ejercicio - calambre del escritor		
		163892	D020363	Encefalitis límbica	230192003	Encefalitis límbica
Q04.3	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	166063	C536716	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4		
Q04.3	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	166073	C548074	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6		
D68.0	Enfermedad de Von Willebrand tipo 1	166078	D056725	Enfermedad de Von Willebrand tipo 1	128106003	Enfermedad de Von Willebrand tipo 1
D68.0	Enfermedad de Von Willebrand tipo 2	166081	D056728	Enfermedad de Von Willebrand tipo 2	128107007	Enfermedad de Von Willebrand tipo 2
D68.0	Enfermedad de Von Willebrand tipo 3	166096	D056729	Enfermedad de Von Willebrand tipo 3	128108002	Enfermedad de Von Willebrand tipo 3
Q87.5	Síndrome de Stickler tipo 3	166100	C537494	Síndrome de Stickler tipo 3		
		166282	D012804	Síndrome familiar del seno enfermo	36083008	Síndrome familiar del seno enfermo

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
B74.8	Dirofilariasis	166291	D004184	Dirofilariasis	73328005	Dirofilariasis
L98.5	Escleromixedema	167635	D053718	Escleromixedema	111197009	Escleromixedema
Q77.7	Displasia espondiloepimetafisaria - hipotricosis	168443	C535783	Displasia espondiloepimetafisaria - hipotricosis		
Q77.7	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Genevieve	168454	C535785	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Genevieve		
Q77.8	Displasia espondiloepimetafisaria axial	168549	C535795	Displasia espondiloepimetafisaria axial		
Q77.8	Displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfismo facial	168552	C535791	Displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfismo facial		
G71.2	Miopatía de los nativos amerindios	168572	C538343	Miopatía de los nativos amerindios		
Q87.2	Síndrome corazón-mano tipo esloveno	168796	C535852	Síndrome corazón-mano tipo esloveno		
D47.5	Síndromes hipereosinofílicos	168956	D017681	Síndromes hipereosinofílicos	128835008	Síndromes hipereosinofílicos
		168966	D058617	Linfoma compuesto	128798004	Linfoma compuesto
		171676	D007969	Leucomalacia periventricular	230769007	Leucomalacia periventricular
		171700	C536174	Panbronquiolitis difusa	430476004	Panbronquiolitis difusa
E23.2	Diabetes insípida central	178029	D020790	Diabetes insípida central	45369008	Diabetes insípida central
		178320	D055371	Lesión pulmonar aguda	315345002	Lesión pulmonar aguda
C84.0	Reticulosis pagetoide localizada	178517	D056267	Reticulosis pagetoide localizada	404120006	Reticulosis pagetoide localizada
C83.0	Linfoma cutáneo primario de células B de la zona marginal	178536	D018442	Linfoma cutáneo primario de células B de la zona marginal	404140004	Linfoma cutáneo primario de células B de la zona marginal
		180226	D018236	Carcinoma embrionario	28047004	Carcinoma embrionario
D24	Tumor filoides	180261	D003557	Tumor filoides		

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
C50.0	Enfermedad de Paget del pezón	180275	D010144	Enfermedad de Paget del pezón	403946000	Enfermedad de Paget del pezón
D81.0	Inmunodeficiencia combinada severa	183660	D016511	Inmunodeficiencia combinada severa	31323000	Inmunodeficiencia combinada severa
D18.0	Hemangiomas capilar pulmonar	199241	C535861	Hemangiomas capilar pulmonar	233949008	Hemangiomas capilar pulmonar
E24.1	Síndrome de Nelson	199244	D009347	Síndrome de Nelson	43019009	Síndrome de Nelson
M72.2	Enfermedad de Ledderhose	199251	C537000	Enfermedad de Ledderhose	13370002	Enfermedad de Ledderhose
G90.8	Síndrome del arlequín	199282	C535634	Síndrome del arlequín		
H44.0	Endoftalmitis	199323	D009877	Endoftalmitis	1847009	Endoftalmitis
		210272	C537840	Enfermedad del desembarco		
G11	Ataxia espinocerebolosa tipo 30	211017	C537206	Ataxia espinocerebolosa tipo 30		
C50	Sarcoma del estroma endometrial	213711	D018203	Sarcoma del estroma endometrial		
Q20.5	Transposición congénitamente corregida de las grandes arterias	216694	C535426	Transposición congénitamente corregida de las grandes arterias	83799000	Transposición congénitamente corregida de las grandes arterias
Q78.0	Osteogénesis imperfecta tipo 3	216812	C536044	Osteogénesis imperfecta tipo 3	385483009	Osteogénesis imperfecta tipo 3
Q78.0	Osteogénesis imperfecta tipo 4	216820	C536045	Osteogénesis imperfecta tipo 4	205497004	Osteogénesis imperfecta tipo 4
Q78.0	Osteogénesis imperfecta tipo 5	216828	C536046	Osteogénesis imperfecta tipo 5		
		217067	D019449	Pouchitis		
C64	Carcinoma de células renales no familiar	217071	D002292	Carcinoma de células renales no familiar	41607009	Carcinoma de células renales no familiar
C25	Carcinoma pancreático	217074	D010190	Carcinoma pancreático	372142002	Carcinoma pancreático
		217260	D007968	Leucoencefalopatía multifocal progresiva	22255007	Leucoencefalopatía multifocal progresiva

CIE10	NombreOrphanet_CIE10	Nº		NombreOrphanet_MESH	SNOMED	NombreOrphanet_SNOMED
		ORPHA	MESH			
D69.1	Enfermedad plaquetaria de Quebec	220436	C536260	Enfermedad plaquetaria de Quebec		
D12.6	Poliposis adenomatosa familiar atenuada	220460	C538265	Poliposis adenomatosa familiar atenuada		
G37.1	Enfermedad de Marchiafava-Bignami	221074	D054319	Enfermedad de Marchiafava-Bignami	386766007	Enfermedad de Marchiafava-Bignami
G50.0	Neuralgia del trigémino	221091	D014277	Neuralgia del trigémino	31681005	Neuralgia del trigémino
		221117	D005862	Síndrome de Gerstmann	36785009	Síndrome de Gerstmann
E83.1	Hemocromatosis tipo 3	225123	C537248	Hemocromatosis tipo 3		
B38	Coccidioidomycosis	228123	D003047	Coccidioidomycosis	442543009	Coccidioidomycosis
G25.2	Temblor ortostático primario	238606	C536418	Temblor ortostático primario		
O26.6	Hígado graso agudo del embarazo	243367	C537957	Hígado graso agudo del embarazo	91162000	Hígado graso agudo del embarazo
C64	Carcinoma de los túbulos colectores	247203	D002292	Carcinoma de los túbulos colectores	128669006	Carcinoma de los túbulos colectores
G12.2	Esclerosis lateral primaria juvenil	247604	C536416	Esclerosis lateral primaria juvenil		
D44.8	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2A	247698	D018813	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2A		
D44.8	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2B	247709	D018814	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2B		

Tabla 2. Relación de los códigos de CIE-10, SNOMED y ORPHA con sus enfermedades. (Elaboración propia)

Para esta investigación y partiendo del listado de ER que ofrece la base de datos de ORPHANET actualizada a diciembre de 2016, son 1.967 ER, únicamente las entradas con CIE-10 y MeSH, y tras cruzarlo con la tabla⁶ que usé en su momento para el Trabajo de Fin de Master, en la que se habían hecho mapeos entre los diferentes sistemas de codificación para comprobar si existe o no correspondencia entre los códigos de la CIE-10-ES, con los de la CIE-9-MC, SNOMED y al menos 2 códigos MeSH, se eliminan los que no tienen correspondencia, y se quedan 21 ER a analizar según el número de artículos que se obtienen en la búsqueda en PUBMED por literal y por MeSH. En otro apartado explico cómo hice la búsqueda de artículos. A continuación, se puede ver la tabla que surgió tras el cruce de la tabla de ORPHANET y la de los mapeos.

Nº ORPHA	Nombre de la patología	MeSH_1	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
60	Deficiencia de alfa-1 antitripsina	D019896	C531610	30188007	E88.0	273.4
183	Síndrome de Churg-Strauss	D015267	C531653	82275008	M30.1	446.4
955	Acroosteolisis tipo dominante	D031845	C531695	63122002	M89.5	733.9
3452	Enfermedad de Whipple	D008061	C531849	41545003	K90.81	040.2
682	Parálisis periódica hipercalémica	D020513	C535409	278513006	G72.3	359.3
1949	Epilepsia neonatal benigna	D020936	C535466	230410004	G40.3	345.1
16	Monocromatismo de conos azules	C538165	C536238	24704003	H53.5	368.5
765	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa	D015325	C536257	46683007	E74.4	271.8
822	Esferocitosis hereditaria	D013103	C536356	55995005	D58.0	282.0
2573	Enfermedad de Moyamoya	D009072	C536991	69116000	I67.5	437.5
333	Lipogranulomatosis de Farber	D055577	C537075	79935000	E75.2	272.8
368	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular	D006012	C537276	55912009	E74.0	271.0
56	Alcaptonuria	D000474	C537862	360378009	E70.2	270.2
93	Aspartilglucosaminuria	D054880	C538402	54954004	E77.1	277.8
512	Leucodistrofia metacromática	D007966	C538597	238031009	E75.2	330.0
2576	Enanismo MULIBREY	D050336	C538604	81604003	Q87.1	259.4
636	Neurofibromatosis tipo 1	D009456	C538607	92824003	Q85.0	252.0
1652	Enfermedad de Dent	D057973	C545036	444645005	N25.8	599.8
553	Síndrome de Cushing	D003480	D000308	47270006	E24.0	255.0
829	Enfermedad de Still del adulto	D016706	D014924	68190001	M06.1	714.0
913	Síndrome de Zollinger-Ellison	D015408	D015043	16189002	C25.4	251.5

Tabla 3. Enfermedades raras seleccionadas (tienen todos los codigos). (Elaboración propia)

⁶ Se puede consultar en el apartado 4.4.

3.2.-Búsquedas de artículos empleadas

En la búsqueda de artículos, por un lado, por literal (el que ofrece ORPHANET como término principal) y por otro por MeSH (he buscado los dos códigos MeSH⁷ en PUBMED en la categoría MeSH y por el literal que ofrece esa búsqueda) en PUBMED, sin acotación temporal, dado que haciendo acotaciones temporales (5-10 años) el número de artículos obtenidos era muy pobre, he seguido los siguientes pasos para llegar a un número de artículos abordable.

- 1. Por literal o código MeSH. Si salen 110 o menos se revisa.
- 2. Si en el paso anterior han salido más de 110 se añade a la búsqueda el término “mortality”. Si salen 110 o menos se revisa.
- 3. Si en el paso anterior han salido más de 110 se añade a la búsqueda el término “epidemiology”. Si salen 110 o menos se revisa.
- 4. Si en el paso anterior han salido más de 110 se añade a la búsqueda el término “SMR (Standardized Mortality Ratio)”.

Con este paso se llegó a una selección abordable (110 o menos) de artículos en todas las enfermedades seleccionadas.

Los términos de búsqueda usados son los siguientes:

⁷ He buscado los 2 códigos MeSH que constan en la tabla 1 y me he quedado con el MeSH_1, por que en 12 de los 21 coinciden ambos códigos MeSH en el mismo término y en los 9 restantes, el MeSH_2 no ofrece resultados.

NOMBRE	MeSH	Término de búsqueda (literal)	Término de búsqueda (MeSH)
Acroosteolisis tipo dominante	D031845	Acroosteolysis dominant type	Hajdu-Cheney Syndrome
Alcaptonuria	D000474	Alkaptonuria	Alkaptonuria
Aspartilglucosaminuria	D054880	Aspartylglucosaminuria	Aspartylglucosaminuria
Deficiencia de alfa-1 antitripsina	D019896	Alfa-1-antitrypsin deficiency	alpha 1-Antitrypsin Deficiency
Deficiencia de piruvato deshidrogenasa	D015325	Pyruvate dehydrogenase deficiency	Pyruvate Dehydrogenase Complex Deficiency Disease
Enanismo MULIBREY	D050336	MULIBREY Nanism	Mulibrey Nanism
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular	D006012	Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency	Glycogen Storage Disease TypeV
Enfermedad de Dent	D057973	Dent Disease	Dent Disease
Enfermedad de Moyamoya	D009072	Moyamoya disease	Moyamoya Disease
Enfermedad de Still del adulto	D016706	Adult-onset Still disease	Still's Disease, Adult-Onset
Enfermedad de Whipple	D008061	Whipple disease	Whipple Disease
Epilepsia neonatal benigna	D020936	Benign familial neonatal epilepsy	Epilepsy, Benign Neonatal
Esferocitosis hereditaria	D013103	Hereditary spherocytosis	Spherocytosis, Hereditary
Leucodistrofia metacromática	D007966	Metachromatic leukodystrophy	Leukodystrophy, Metachromatic
Lipogranulomatosis de Farber	D055577	Farber disease	Farber Lipogranulomatosis
Monocromatismo de conos azules	C538165	Blue cone monochromatism	Achromatopsia incomplete, X-linked [Supplementary Concept]
Neurofibromatosis tipo 1	D009456	Neurofibromatosis type 1	Neurofibromatosis 1
Parálisis periódica hipercalémica	D020513	Hyperkalemic periodic paralysis	Paralysis, Hyperkalemic Periodic
Síndrome de Churg-Strauss	D015267	Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis	Churg-Strauss Syndrome
Síndrome de Cushing	D003480	Cushing syndrome	Cushing Syndrome
Síndrome de Zollinger-Ellison	D015408	Zollinger-Ellison syndrome	Gastrinoma

Tabla 4. Términos de búsqueda.(Elaboración propia)

A continuación, se puede ver el diagrama de flujo que elaboré para la selección de artículos.

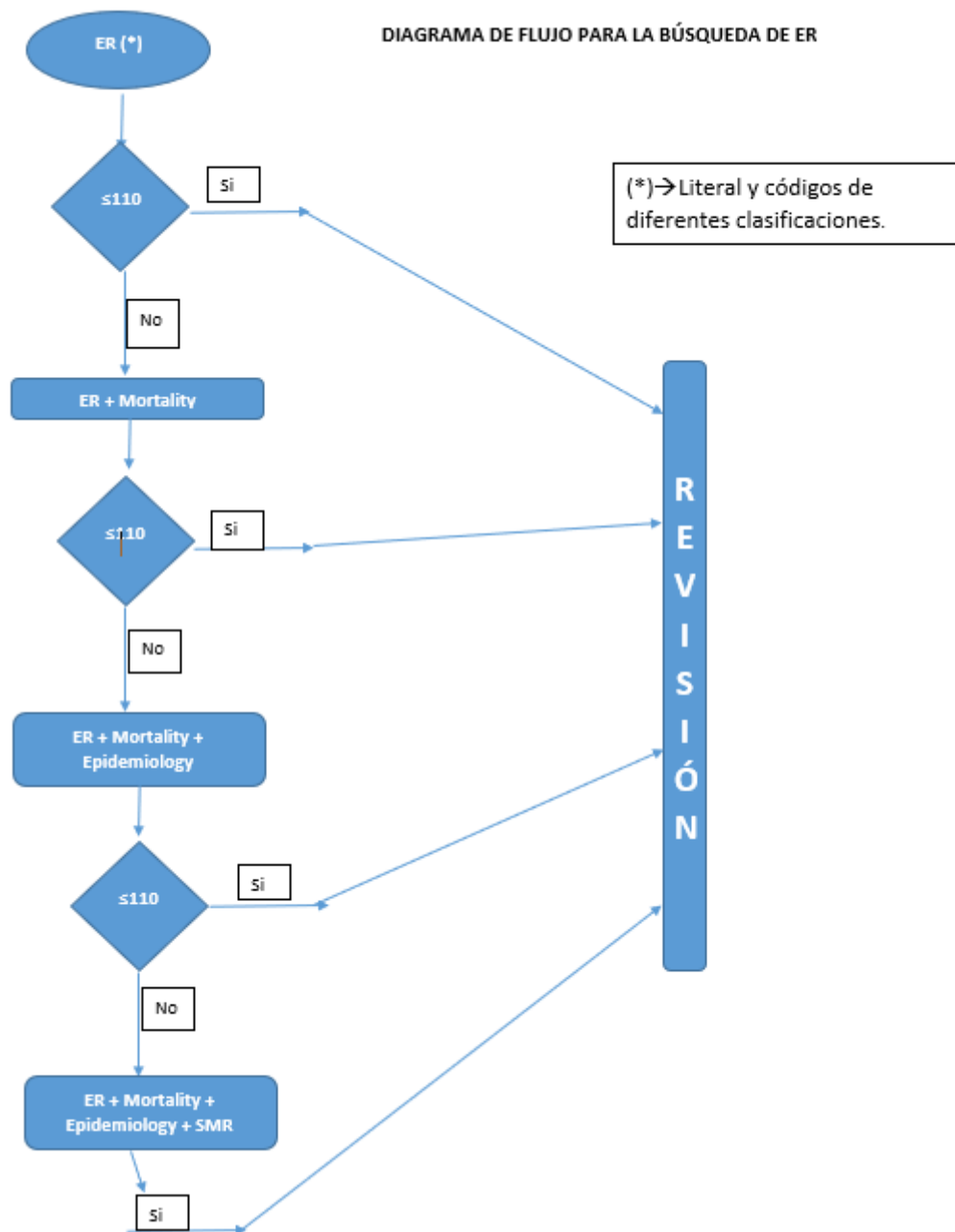


Figura. 1. Diagrama de flujo de selección de artículos. (Elaboración propia)

4.-Mapeo entre distintos sistemas de codificación de enfermedades

4.1.-Importancia del mapeo entre codificaciones en la mejora de la búsqueda bibliográfica

Como se ha comentado anteriormente hay múltiples clasificaciones de enfermedades, cada una con unos criterios y una mayor o menor especificidad y exhaustividad. Para los investigadores y estudiosos es muy importante disponer de una herramienta que ayude a interrelacionar las distintas clasificaciones para facilitar las búsquedas en las distintas bases de datos, de manera que para una misma entidad nosológica pueda disponer de los códigos de cada una de las clasificaciones. Este proceso se conoce como mapeo.

Pero previo a conocer cómo se realiza el mapeo, es preciso identificar algunos elementos documentales que ayudan a que la correlación entre distintas clasificaciones sea más congruente, dado que las clasificaciones de enfermedades las agrupan según tres elementos:

a) Categorización, o subdivisión en grupos o categorías que incluyen un número de enfermedades relacionadas por un factor común.

b) La jerarquía en la que se estructura cada enfermedad dentro de su categoría, pasando de las entidades más genéricas a las más específicas. Las clasificaciones asocian a cada descriptor un símbolo de clase que puede ser numérico, alfabético o mixto y que indica la posición de cada descriptor en el grupo al que pertenece.

e) El criterio con el que se construye la clasificación y que generalmente es el más difícil de establecer, ya que ha de definirse si lo que predomina para su clasificación es el criterio etiológico, el topográfico, el funcional, etc. La dificultad de identificar en las enfermedades un criterio único es evidente y de ahí que en ocasiones las clasificaciones no satisfagan a todos los usuarios.

En definitiva, de lo que se trata es de resaltar la esencia de la información, así como sus relaciones lógicas. Para ello es preciso realizar una serie de acciones que se pueden sintetizar en identificar, categorizar, interrelacionar y en algunos casos presentar gráficamente la información.

Los sistemas de información sanitaria deben capturar los datos clínicos en formato estructurado y preferiblemente codificado para facilitar búsquedas y mejorar los programas de toma de decisiones que se realiza en el ámbito clínico (López Osorno, et al 2005) (Luna, 2010).

Lo que se pretende es que haya una concordancia lo más completa posible entre los términos de las distintas clasificaciones, de manera que se obtenga la mayor especificidad. En

este sentido podemos encontrar clasificaciones que ofrezcan el mismo término literal o términos que no tengan equivalencia entre varias clasificaciones, en estos casos es interesante el comparar el concepto de cada término para encontrar su equivalente, según los expertos del dominio (médicos o enfermería) (Navalón Cebrián, 2012); (Bakhshi-Raiez, Cornet, de Keizer, 2008. P. 687-700) ; (Gambarte, Osornio, Martínez, Reynoso, Luna, de Quirós 2007 ; 621-5.)

Por otro lado, para establecer la correspondencia entre distintas clasificaciones es importante considerar la granularidad, entendida como el nivel más ajustado en función de conceptos más generales o más particulares.

La representación de un concepto particular mediante un término, cuyo significado es más general que tal concepto, conduce a una pérdida de especificidad y, por consiguiente, de información. A este respecto es preciso considerar dos factores de análisis de la correspondencia, que son especificidad⁸ y exhaustividad.⁹ La especificidad se alcanza gracias a la utilización de los diversos recursos que ofrecen el MeSH, descriptor principal especial (tipo de publicación, precodificados, geográficos) y calificadores, mientras la exhaustividad es factible cuando se representan, mediante los distintos términos, todos los conceptos discutidos en el trabajo indizado con vistas a lograr la cobertura temática apropiada.

Algunas clasificaciones ofrecen mapeo automático entre varias de ellas, así SNOMED ofrece mapeo automático con CIE-9-MC y CIE-10-ES. Esto se basa en algoritmos para la correlación, para lo que se utiliza una red semántica conceptual de unos 35 000 términos médicos; cada entidad tiene un identificador numérico (medcode) y unos atributos terminológicos (slots), Algunos slots son atributos de enlace (tienen medcode como valores), en tanto que otros slot como el nombre y el sinónimo son atributos literales que tiene “valores cadena” (Barrows, Cimino, Clayton. 1994:211-5) Al realizar un análisis del mapeo se pueden obtener las siguientes correlaciones:

Correlación positiva verdadera, en la que el algoritmo presenta una correlación exacta.

Correlación negativa verdadera: en la que el algoritmo identifica correctamente que no existe una correlación exacta.

⁸ La especificidad es una propiedad semántica de los términos, es el nivel de detalle y exactitud con que se representa un concepto dado. Para apreciar el verdadero significado de la especificidad es necesario tener en cuenta uno de los tipos más importantes de relación que existe entre los conceptos, es decir, la relación género/especie. (http://www.ecured.cu/index.php/Indización_documental).

⁹ Exhaustividad: Es la cualidad de un sistema de información para recuperar la totalidad de los documentos relevantes que posee una colección, conforme a los requerimientos establecidos en la estrategia de búsqueda. (http://www.mariapinto.es/e-coms/recu_infor.htm).

Correlación falso negativo: en la que el algoritmo establece de manera falsa que no existe correlación

Falso positivo: en el que el algoritmo propone una correlación no exacta, pero existe otro término que sí ofrece una correlación exacta.

Falso positivo en el que el término que se ofrece presenta alta probabilidad de tener correspondencia, pero no es exacto, no existe otro término que pueda correlacionarlo.

Un ejemplo de metodología de mapeo es que se ha llevado a cabo para la correspondencia entre los códigos de las enfermedades en Atención Primaria correlacionando los códigos CIAP (propios de este ámbito asistencial) con la CIE-9-MC y con la CIE-10-ES se presenta en:

<http://www.msssi.gob.es/profesionales/proyectosActividades/BDCAP/NotaMetodologicaMapeoCIE10aCIAP2.pdf>;

<http://www.msssi.gob.es/profesionales/proyectosActividades/BDCAP/NotaMetodologicaMapeoCIE9MCaCIAP2.pdf>

En el caso del mapeo entre CIE9MC y CIAP al tratarse de clasificación más exhaustiva y detallada que la CIAP, el mapeo se realiza de forma unidireccional, desde la clasificación más amplia (CIE9MC), a la más sintética (CIAP), buscando correspondencias unívocas entre ambas. En el caso de la CIE10, se dispone de una correspondencia oficial entre la CIE10 y CIAP2 en ambos sentidos. En la conversión en el sentido CIAP2 a CIE10, las correspondencias que se ofrecen son múltiples (un mismo código CIAP2 es susceptible de equipararse a varios códigos CIE10). Cuando la correspondencia es inversa (de CIE10 a CIAP2) se afirma que “la conversión entre ambas clasificaciones es indicativa y no exacta”. Además, también con frecuencia un código CIE10 es llevado a varios códigos CIAP2 posibles, siendo ejemplo del falso positivo recogido en el punto 5.

Con lo expuesto anteriormente se puede entender que el mapeo no puede ser llevado a cabo, en una primera instancia, de manera automática en su totalidad, dado que la presencia de falsos positivos y falsos negativos obliga a una revisión por expertos en el dominio correspondiente para asegurar la mejor correlación en cuanto a la denominación, significado y correlación. Los expertos del dominio deben ser los especialistas que trabajan a diario en las enfermedades que deben ser mapeadas, en el caso de las enfermedades raras contamos con los especialistas del ISCIII, más concretamente del IIER que son auténticos expertos en estas patologías y que proporcionan los conocimientos adecuados para realizar estos mapeos de manera más segura. La riqueza del lenguaje médico que incluye epónimos y distintas maneras

de denominar similares problemas de salud (por ejemplo, el síndrome de Addison, patología por afectación suprarrenal, es también conocida como diabetes bronceada o como hiperfunción suprarrenal; en este caso nos encontramos que la misma enfermedad se conoce por el nombre del médico que la describió, por su manifestación clínica o por la alteración funcional que presenta). Esta entidad nosológica en los distintos sistemas de clasificación va a tener su código correspondiente. Así puede haber una correlación casi unívoca entre el código CIE-9-MC y CIE-10-ES (no en balde, aunque con metodología diferente, la CIE-10-ES es heredera de la CIE-9-MC), sin embargo, en la terminología SNOMED presenta un código identificador único (el denominado CONCEPT-ID) y diferentes códigos descriptivos o de interrelación que obligan a que el experto refrende la correspondencia obtenida.

En las siguientes figuras se muestra cómo se lleva a cabo la búsqueda en las clasificaciones CIE-10, CIE 9-MC y su mapeo a SNOMED que se han utilizado en esta tesis. Así en las dos primeras se muestra la página del Ministerio de Sanidad en la que están alojadas las clasificaciones CIE. De manera que introduciendo el término de búsqueda en la casilla correspondiente devuelve el código correspondiente. Las siguientes dos figuras muestran cómo se realiza desde el servidor de SNOMED el mapeo con la Clasificación CIE-9-MC y CIE -10.

Enfermedad de Addison → SNOMED: 76715008 CIE-10-ES: E27.1 CIE-9-MC: 255.41

The screenshot shows the CIE-10-ES search interface. At the top, there is a navigation bar with the Spanish government logo and the text "GOBIERNO DE ESPAÑA" and "MINISTERIO DE SANIDAD, POLÍTICA SOCIAL Y CONSUMO". Below this, there are tabs for "Novedades", "CIE-9-MC", "CIE-10-ES Diagnósticos", "CIE-10-ES Procedimientos", "CIE-10", "Documentación", "Preguntas", and "Ayuda". The "CIE-10-ES Diagnósticos" tab is selected.

The search bar contains the word "ADDISON" and a "Buscar" button. Below the search bar, there are checkboxes for "D", "E", and "F", and a "Búsqueda Libre" option. The search results are displayed in a list on the left, with "Addison" selected. The list includes:

- anemia (perniciosa) D51.0
- enfermedad (bronceada) o síndrome E27.1 [+]
- queloide L94.0

A blue arrow points from the "E27.1" code in the search results to the right-hand pane. The right-hand pane shows a detailed view of the code "E27.1 Insuficiencia suprarrenal primaria". It includes the following text:

Adrenalitis autoinmune
Enfermedad de Addison
Excluye 1
- adrenoileucodistrofia con fenotipo Addison solamente (E71.428)
- amiloidosis (E85.-)
- enfermedad de Addison tuberculosa (A18.7)
- síndrome de Waterhouse-Friderichsen (A39.1)

Below this, there are other codes and their descriptions:


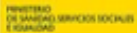
- E27.2 Crisis addisoniana
Crisis suprarrenal
Crisis corticosuprarrenal
- E27.3 Insuficiencia corticosuprarrenal inducida por fármacos
Codifique primero (T36-T50) para identificar fármaco
- E27.4 Otros tipos de insuficiencia corticosuprarrenal y los no especificados
Excluye 1
- adrenoileucodistrofia [Addison-Schilder] (E71.3-)
- síndrome de Waterhouse-Friderichsen (A39.1)
- E27.40 Insuficiencia corticosuprarrenal no especificada
Hipoaldosteronismo
Insuficiencia corticosuprarrenal NEOM
- E27.49 Otros tipos de insuficiencia corticosuprarrenal
Hemorragia suprarrenal
Infarto suprarrenal
- E27.5 Hiperfunción de médula suprarrenal

At the bottom of the right-hand pane, there is a "Lista tabular" button.

Este es el código elegido en la cie 10.

Figura 2. Ejemplo de búsqueda en CIE-10. Fuente: http://eciemaps.mspsi.es/ecieMaps/browser/index_9_mc.html.

eCIEMaps v2.0.0 Codificador Urgencias (PRECIMBO) | CMBO MSSSI | P. ESTADÍSTICO | ICMBD | MSSSI | Accesible

 GOBIERNO DE ESPAÑA  MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

[Novedades](#) [CIE-9-MC](#) [CIE-10-ES Diagnósticos](#) [CIE-10-ES Procedimientos](#) [CIE-10](#) [Documentación](#) [Preguntas](#) [Ayuda](#)


ADDISON Últimas búsquedas: [addis](#) | [addi](#) | [addiso...](#) | [255.41](#)

☒ ☒ ☒ ☒ ☒ ☒ ☐ Búsqueda Libre


Addison [+]

- anemia de (pemiciosa) 281.0
- enfermedad de (bronceada) (insuficiencia suprarrenal primaria) 255.41 [+]
- melanoderma (hipofunción cortical suprarrenal) 255.41
- queloide (morfea) 701.0


Lista tabular Tab.D > Cap.03 > 249-259

255.41  **Deficiencia glucocorticoide**


- Atrofia (autoinmune) suprarrenal
- Calcificación suprarrenal
- Crisis addisoniana
- Crisis suprarrenal
- Deficiencia combinada de glucocorticoides y mineralcorticoides
- Enfermedad de Addison NEOM
- Hemorragia suprarrenal
- Infarto suprarrenal
- Insuficiencia corticoadrenal NEOM
- Insuficiencia suprarrenal NEOM

255.42  **Deficiencia mineralcorticoide**


- Hipoadosteronismo
- Excluye:*
- deficiencia combinada de glucocorticoides y mineralcorticoides (255.41)

255.5  **Otras hipofunciones suprarrenales**


- Insuficiencia medular suprarrenal
- Excluye:*
- síndrome de Waterhouse-Friderichsen (meningocócico) (036.3)

255.6  **Hiperfunción medulosuprarrenal**

- Secreción de catecolaminas por feocromocitoma

255.8  **Otros trastornos especificados de las glándulas adrenales**

- Anomalia de la globulina transportadora del cortisol

255.9  **Trastorno no especificado de las glándulas adrenales**

[Ir al inicio de página](#)
[Lista tabular](#)

Este es el código elegido en la CIE-9-MC.

Figura 3. Ejemplo de búsqueda en CIE-9-MC. Fuente: http://eciemaps.mspsi.es/ecieMaps/browser/index_9_mc.html.

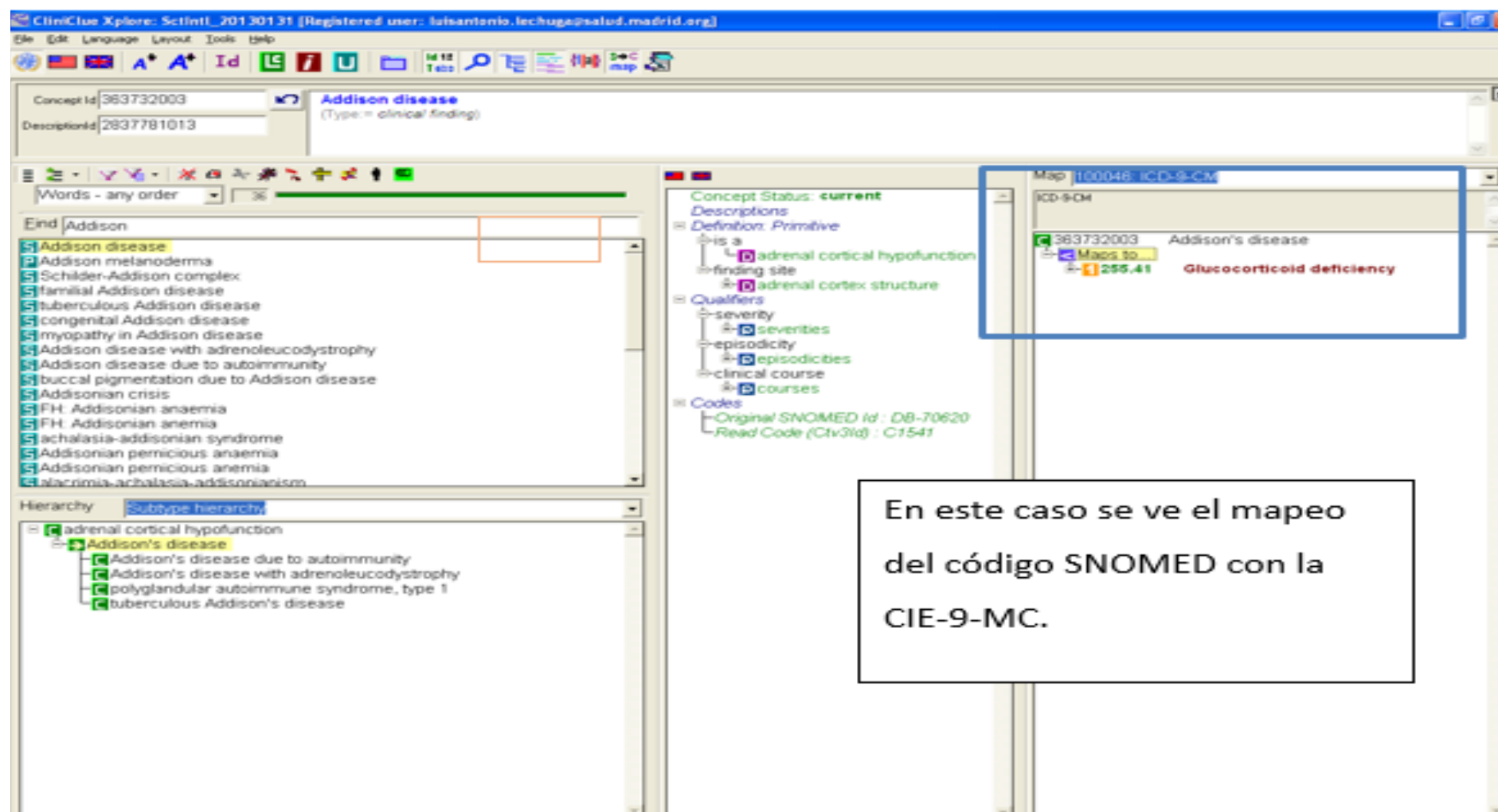


Figura 4. Ejemplo de mapeo de SNOMED con CIE-9-MC. Fuente: imagen cedida por el servicio de codificación del Hospital de Fuenlabrada.

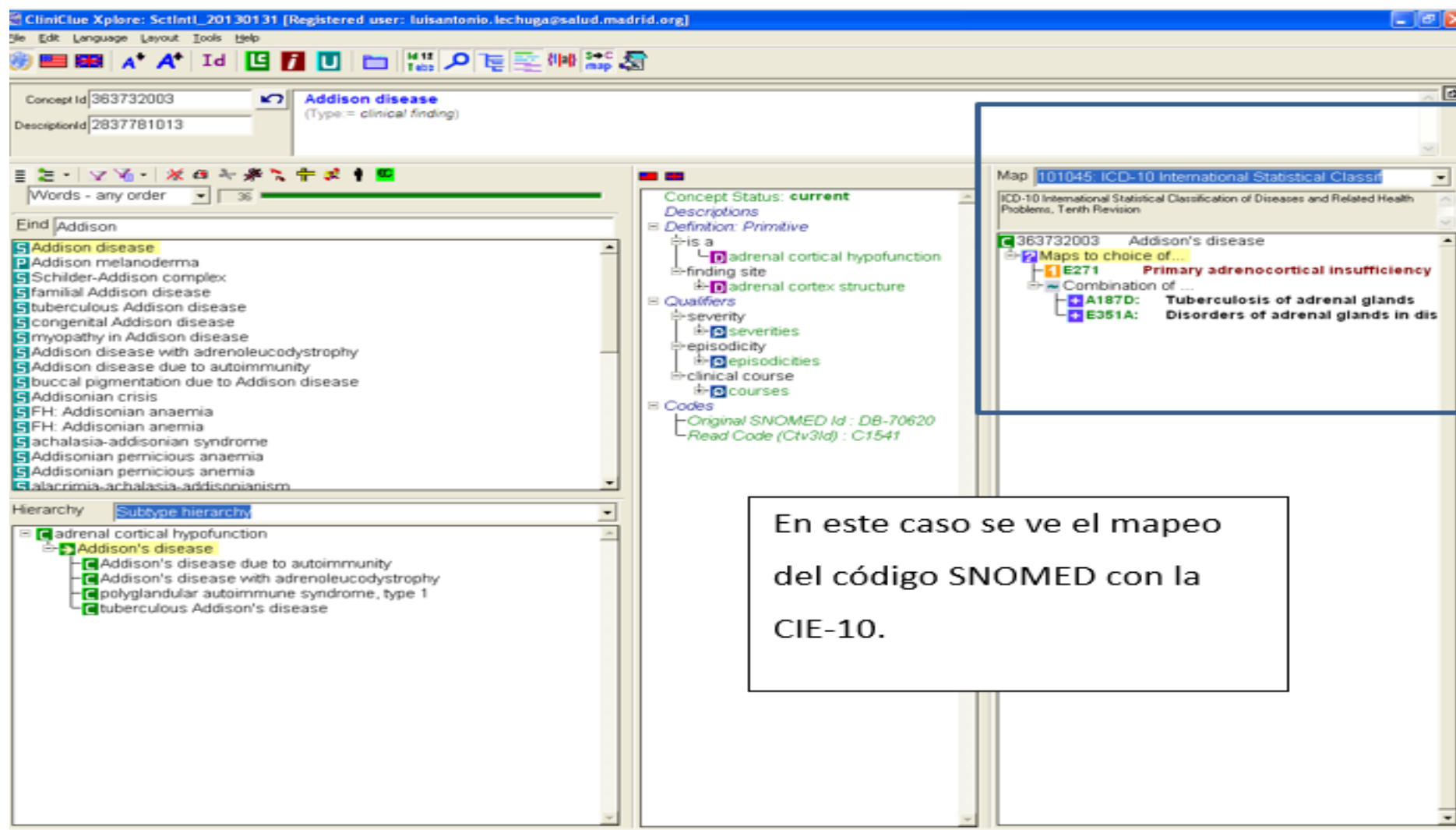


Figura 5. Ejemplo de mapeo de SNOMED con CIE10. Fuente: imagen cedida por el servicio de codificación del Hospital de Fuenlabrada.

4.2.-La consulta de expertos en la tarea de mapeo de codificaciones

Para asesorarme bien en este campo de la codificación he consultado con expertos, tanto los profesionales que desarrollan su trabajo diario en el ISCIII (más concretamente el IIER), como con el Dr. Rafael Navalón Cebrián experto codificador que desarrolla su trabajo en el Hospital Universitario de Fuenlabrada y que colabora en el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, como formador titulado en CIE-10-ES en el proyecto de implantación de la CIE-10-ES a nivel nacional.

Debido a su trabajo diario poseen conocimientos actualizados en la materia, por lo que me han indicado y orientado en la selección de los sistemas de codificación elegidos para el desarrollo del trabajo y cuál era el código más adecuado en cada caso.

Esto ha influido muy positivamente en el desarrollo del trabajo, ya que como he comentado previamente, hay gran cantidad de sinonimia y polisemia en la terminología médica y es importante contar con expertos que a la hora de decidir el código definitivo entre varios se tome la decisión correcta.

4.3.-Elaboración del mapeo de las enfermedades con sus códigos respectivos

Dada la importancia que tiene el lograr una correlación adecuada entre las distintas clasificaciones se propone en este trabajo la metodología sistematizada para mapear distintas clasificaciones y terminologías de enfermedades, sobre todo las que pueden tener la consideración de ER, siguiendo los criterios anteriores.

Para la elaboración de este apartado en el que desarrollo una herramienta de ayuda para el mapeo entre las diferentes clasificaciones, he seguido los siguientes pasos:

Primero a través del ISCIII, se descargan las bases de datos de ORPHANET con información sobre la codificación de ER.

La primera selección fue escoger solo las que en esta página se ofreciera el código MeSH, el resultado son 1.634 casos.

La siguiente selección es otro listado en el que se encuentren los casos que hay en ORPHANET que ofrezcan códigos CIE-10 que presenta 1.419 casos.

El último listado surge de la selección de los casos que ofrece ORPHANET con el código SNOMED obteniendo 1.760 casos.

Posteriormente mediante el programa SPSS10, se fusionan dichas tablas de la siguiente manera.

Primero la tabla que tiene los códigos MeSH con los de CIE-10.

A continuación, la tabla resultante de este último paso con la de SNOMED.

Y finalmente se fusionan con la que aporta códigos CIE-9-MC.

Para estas fusiones se realizan los siguientes pasos, en principio se seleccionan las dos tablas a fusionar, y se eligen qué campos se van a tener en cuenta para unirlos, en este caso decidimos que tenían que añadirse a la tabla principal, la tabla secundaria entera; a continuación, se seleccionan los casos en los que no se repitieran los datos siguientes: código ORPHANET, código CIE-10, código CIE-9-MC, código SNOMED y código MeSH. Con estas combinaciones resultaron 1.650 casos.

La tabla donde se representan las enfermedades con sus codificaciones correspondientes se puede consultar a continuación.

¹⁰ Programa estadístico desarrollado por IBM, de mayor uso en investigación biosanitaria por su alta potencia en el análisis de los datos.

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
14	Abetalipoproteinemia	D000012		190787008	E78.6	272.5
929	Acalasia - microcefalia	C536010			Q39.5	
930	Acalasia idiopática	C536011			K22.0	530.0
48818	Aceruloplasminemia	C536004			G23.0	275.0
33	Acidemia isovalérica	C538167		87827003	E71.1	270.3
26	Acidemia metilmalónica con homocistinuria	C537359			E71.1	270.3
79310	Acidemia metilmalónica vitamina B12 sensible tipo cbl A	C537360			E71.1	
79311	Acidemia metilmalónica vitamina B12 sensible tipo cbl B	C537361			E71.1	
35	Acidemia propiónica	D056693			E71.1	270.7
93608	Acidosis tubular renal distal autosómica dominante	C538565			N25.8	
939	Aciduria 3 hidroxí-isobutírica	C535312			E71.1	276.2
67047	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 3	C535311		297232009	E71.1	270.3
23	Aciduria argininosuccínica	D056807		41013004	E72.2	270.6
941	Aciduria D-glicérica	C535767			E74.8	
24	Aciduria fumárica	C538191		124616002	E88.8	
943	Aciduria malónica	C535702		124594007	E72.8	270.8
29	Aciduria mevalónica	D054078		124327008	E88.8	277.85
30	Aciduria orótica hereditaria	C537136		16242007	E79.8	281.4
31	Aciduria oxoglutarica	C536582			E88.8	270.7
93299	Acondrogénesis tipo 1A	C536015		42725006	Q77.0	
93298	Acondrogénesis tipo 1B	C536016			Q77.0	
93296	Acondrogénesis tipo 2	C536017		254061001	Q77.0	
15	Acondroplasia	D000130		86268005	Q77.4	
2391	Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide	C536448			Q68.8	
945	Acrania	D009436	C535570	203923004	Q00.0	
946	Acrocefalosindactilia	D000168			Q87.0	
950	Acrodisostosis	C538179		66758006	Q75.4	
1240	Acroesquifodisplasia metafisaria	C537350			Q78.5	
2500	Acrogeria	C538187		238871000	L90.8	259.8

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
963	Acromegalia	D000172		74107003	E22.0	253.0
955	Acroosteolisis tipo dominante	D031845	C531695	63122002	M89.5	733.9
38	Acroqueratoelastoidosis de Costa	C535653		111029001	Q82.8	
93292	Adenoma de páncreas	C538110			D13.6	
54272	Adenoma hepatocelular	D018248		78058005	D13.4	
99877	Adenoma paratiroideo familiar	C564166			E21.0	
36397	Adiposis dolorosa	D000274		71404003	E88.2	272.8
43	Adrenoleucodistrofia ligada al X	D000326		65389002	E71.3	277.86
44	Adrenoleucodistrofia neonatal	D018901		238061001	E71.3	277.86
1112	Afalangia - hemivértebras - disgenesia urogenital-intestinal	C535881			Q87.8	
83461	Afaquia primaria congénita	C537786		35387008	Q12.3	
100070	Afasia progresiva no fluente	D057178		68161007	G31.0	
95432	Afasia progresiva primaria	D018888			G31.0	
47	Agammaglobulinemia ligada al X	C537409		65880007	D80.0	279.04
1496	Agenesia de cuerpo calloso - neuropatía	C536446			G60.0	
49	Agenesia del pene	C536649			Q55.5	
1848	Agenesia renal bilateral	C536482			Q60.1	
988	Agenesia tibial polidactilia	C535564			Q87.2	
3346	Agenesia traqueal	C536975			Q32.1	
998	Albinismo con sordera	C537042			H90.5	389.1
999	Albinismo cutáneo, fenotipo Hermine	C535508			E70.3	389.1
1000	Albinismo ocular con sordera sensorial tardía	C537043			E70.3	270.2
54	Albinismo ocular recesivo ligado al X	C537863		78642008	E70.3	270.2
55	Albinismo oculo-cutáneo	D016115		63844009	E70.3	270.2
79434	Albinismo oculocutáneo tipo 1B	C537729			E70.3	
79432	Albinismo oculocutáneo tipo 2	C537730		26336006	E70.3	
79433	Albinismo oculocutáneo tipo 3	C537731	C537189		E70.3	
56	Alcaptonuria	D000474	C537862	360378009	E70.2	270.2
846	Alfa talasemia	D017085		36467003	D56.0	282.4

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
61	Alfa-manosidosis	D008363		124466001	E77.1	271.8
1003	Alopecia circunscrita polidactilia	C536622			Q87.2	
701	Alopecia universal	C537055		86166000	L63.1	704.0
65	Amaurosis congénita de Leber	D057130		193413001	H35.5	362.76
67	Amebiasis por Entamoeba histolytica	C531613			A06.0	
67	Amebiasis por Entamoeba histolytica	C531613			A06.1	
67	Amebiasis por Entamoeba histolytica	C531613			A06.2	
67	Amebiasis por Entamoeba histolytica	C531613			A06.3	
67	Amebiasis por Entamoeba histolytica	C531613			A06.4	
67	Amebiasis por Entamoeba histolytica	C531613			A06.5	
67	Amebiasis por Entamoeba histolytica	C531613			A06.6	
67	Amebiasis por Entamoeba histolytica	C531613			A06.7	
67	Amebiasis por Entamoeba histolytica	C531613			A06.8	
67	Amebiasis por Entamoeba histolytica	C531613			A06.9	
88661	Amelogénesis imperfecta	D000567		78494001	K00.5	520.5
100033	Amelogénesis imperfecta tipo hipomaduración	C536606		109475005	K00.5	
69	Amiloidosis	D000686			E85.0	
69	Amiloidosis	D000686			E85.1	
69	Amiloidosis	D000686			E85.2	
69	Amiloidosis	D000686			E85.3	
69	Amiloidosis	D000686			E85.4	
69	Amiloidosis	D000686			E85.8	
69	Amiloidosis	D000686			E85.9	
85443	Amiloidosis AL	C531616			E85.9	277.3
1040	Anadisplasia metafisaria	C537351		254085009	Q78.5	
84	Anemia de Fanconi	D005199		30575002	D61.0	284.0
85	Anemia diseritropoyética congénita	D000742		52951008	D64.4	285.8
98375	Anemia hemolítica autoinmune	D000744			D59.0	283.0
98375	Anemia hemolítica autoinmune	D000744			D59.1	283.0

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
98826	Anemia refractaria	D000753		109996008	D46.7	
86839	Anemia refractaria con exceso de blastos	D000754		128847002	D46.2	
1047	Anemia sideroblástica	D000756			D64.0	285.0
1047	Anemia sideroblástica	D000756			D64.1	285.0
1047	Anemia sideroblástica	D000756			D64.2	285.0
1047	Anemia sideroblástica	D000756			D64.3	285.0
75563	Anemia sideroblástica ligada al X	C536761			D64.0	
1053	Aneurisma de la vena de Galeno	C536535		253194008	Q28.2	
91385	Angioedema adquirido	C538173			T78.3	
100050	Angioedema hereditario tipo 1	C538577		234619000	D84.1	
100054	Angioedema hereditario tipo 3	D056828		427167008	D84.1	
1063	Angioma en racimo	C536924		254786000	D18.0	
1059	Angiomatosis cutánea y digestiva	C536240		254784002	Q27.8	
1062	Angiomatosis neurocutánea hereditaria	C536364		403775003	D18.0	
74	Angiostrongilosis	C536369		61750000	B81.3	
74	Angiostrongilosis	C536369		61750000	B83.2	
1450	Anillo/marcador derivado del cromosoma 8 supernumerario	C537824			Q93.2	
77	Aniridia	D015783	C538293		Q13.1	
1064	Aniridia - agenesia renal - retraso psicomotor	C536371			Q87.8	
1070	Anisakiosis	D017129		442035006	B81.0	
99797	Anodoncia	D000848		26624006	K00.0	
1144	Anomalía de la mano tipo artrogriposis - sordera neurosensorial	C535386			Q68.8	
708	Anomalía de Peters	C537884			Q13.4	
101033	Anomalía de Peters - catarata	C537885			Q13.3	
3181	Anomalía de Sprengel	C535802		79120002	Q74.0	
3403	Anomalía de Uhl	C536932		2829000	Q24.8	
1110	Anomalías del arco aórtico - dismorfismo - deficiencia intelectual	C537785			Q87.8	
3324	Anomalías genéticas de la trombomodulina	C536900			D68.8	
1094	Anoniquia - microcefalia	C536948			Q87.8	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
90390	Anoniquia - onicondistrofia	C536378			Q84.3	
93976	Anotia	C537772			Q16.0	
93976	Anotia	C537772			Q16.1	
1071	Anquilobléfaron - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina	C535289			Q82.4	243
1072	Anquilobléfaron fisura palatina	C536373			Q87.0	
1078	Anquilosis de pulgares - braquidactilia - deficiencia intelectual	C537511			Q87.2	
1077	Anquilosis dental	D020254		14901003	K03.5	
78	Anquilostomiasis	D006725	D000724	105694003	B76.0	
78	Anquilostomiasis	D006725	D000724	105694003	B76.1	
78	Anquilostomiasis	D006725	D000724	105694003	B76.8	
78	Anquilostomiasis	D006725	D000724	105694003	B76.9	
1115	Aplasia cutis congénita de miembros forma recesiva	C536840			Q84.8	
1118	Aplasia de peroné - ectrodactilia	C537930			Q73.8	
88	Aplasia medular idiopática	C538494		191256002	D61.0	
86789	Aplasia/hipoplasia de rótula	C535568			Q74.1	
95613	Apoplejía hipofisaria	D010899		237701005	E23.6	
1125	Apraxia ocular tipo Cogan	C537423			H51.8	315.4
931	Aqueiropodia	C536014		177504007	Q74.8	
115	Aracnodactilia congénita contractural	C536211		205821003	Q68.8	
90	Argininemia	D020162		23501004	E72.2	270.6
60014	Argiria	D001129		66994003	T56.8	
1134	Arrinia	C537438		111317000	Q30.1	
397	Arteritis de células gigantes	D013700		400130008	M31.6	446.5
92	Artritis idiopática juvenil	D001171			M08.0	714.30
92	Artritis idiopática juvenil	D001171			M08.1	714.30
92	Artritis idiopática juvenil	D001171			M08.2	714.30
92	Artritis idiopática juvenil	D001171			M08.3	714.30
92	Artritis idiopática juvenil	D001171			M08.4	714.30
92	Artritis idiopática juvenil	D001171			M08.8	714.30

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
92	Artritis idiopática juvenil	D001171			M08.9	714.30
29207	Artritis reactiva	D016918		67224007	M02.8	099.3
2697	Artrogriposis - disfunción renal - colestasis	C535382			Q89.7	279.11
1143	Artrogriposis congénita múltiple tipo neurogénico	C536614			Q74.3	
1145	Artrogriposis distal múltiple congénita ligada al X	C535380			Q12.1	335.1
1037	Artrogriposis múltiple congénita	C536613		77016009	Q74.3	
1150	Artrogriposis múltiple congénita - cara de silbido	C538401			Q87.8	
1159	Artropatía pseudoreumatoide progresiva infantil	C535387			Q77.7	
1160	Ascitis quillosa	D002915		52985009	I89.8	457.8
63862	Asociación esquisis	C536633			Q87.8	
887	Asociación VACTERL/VATER	C536534	C536495		Q87.2	
93	Aspartilglucosaminuria	D054880	C538402	54954004	E77.1	277.8
1163	Aspergilosis	D001228		65553006	B44.0	
1163	Aspergilosis	D001228		65553006	B44.1	
1163	Aspergilosis	D001228		65553006	B44.2	
1163	Aspergilosis	D001228		65553006	B44.7	
1163	Aspergilosis	D001228		65553006	B44.8	
1163	Aspergilosis	D001228		65553006	B44.9	
1164	Aspergilosis bronco-pulmonar alérgica	D001229		37981002	B44.1	
1164	Aspergilosis bronco-pulmonar alérgica	D001229		37981002	J99	
100	Ataxia - telangiectasia	D001260		68504005	G11.3	334.8
1177	Ataxia cerebelosa de inicio precoz con preservación de reflejos tendi	C535633			G11.1	334.2
1174	Ataxia cerebelosa displasia ectodérmica	C535350			G11.1	
96	Ataxia con deficiencia de vitamina E	C535393			G11.1	269.1
95	Ataxia de Friedreich	D005621		10394003	G11.1	334.0
98	Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay	C536787			G11.1	334.2
1186	Ataxia espinocerebelosa infantil	C535523			G11.1	334.2
85297	Ataxia espinocerebelosa ligada al X tipo 3	C537315			G11.1	
85292	Ataxia espinocerebelosa ligada al X tipo 4	C537316			G11.1	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
98768	Ataxia espinocerebelosa tipo 13	C537195			G11.2	
98763	Ataxia espinocerebelosa tipo 14	C537196			G11.2	
98771	Ataxia espinocerebelosa tipo 18	C537197			G11.8	
98772	Ataxia espinocerebelosa tipo 19/22	C537198			G11.2	
98773	Ataxia espinocerebelosa tipo 21	C537200			G11.1	
98764	Ataxia espinocerebelosa tipo 27	C537204			G11.8	
1955	Ataxia espinocerebelosa tipo 34	C535738	C535514		G11.1	
98760	Ataxia espinocerebelosa tipo 8	C537307			G11.2	
101110	Ataxia espinocerebolosa tipo 20	C537199			G11.2	
101108	Ataxia espinocerebolosa tipo 23	C537201			G11.2	
101111	Ataxia espinocerebolosa tipo 25	C537202			G11.8	
101112	Ataxia espinocerebolosa tipo 26	C537203			G11.2	
101109	Ataxia espinocerebolosa tipo 28	C537205			G11.1	
211017	Ataxia espinocerebolosa tipo 30	C537206			G11.2	
1187	Ataxia letal con sordera y atrofia óptica	C535388			E79.8	
1190	Atelosteogénesis tipo 1	C535396			Q78.8	
56304	Atelosteogénesis tipo 2	C535395		254055004	Q77.5	
1195	Atransferrinemia congénita	C538259		111571009	E88.0	273.8
30391	Atresia biliar	D001656		77480004	Q44.2	
137914	Atresia coanal	D002754		204508009	Q30.0	
1199	Atresia de esófago	D004933		26179002	Q39.0	
1199	Atresia de esófago	D004933		26179002	Q39.1	
1201	Atresia de intestino delgado	C538260		84296002	Q41.0	
1201	Atresia de intestino delgado	C538260		84296002	Q41.1	
1201	Atresia de intestino delgado	C538260		84296002	Q41.2	
1201	Atresia de intestino delgado	C538260		84296002	Q41.8	
1201	Atresia de intestino delgado	C538260		84296002	Q41.9	
1203	Atresia duodenal	C535720		51118003	Q41.0	
1209	Atresia tricúspide	D018785		63042009	Q22.4	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
414	Atrofia girada de la coroides y la retina	C537132		33985005	E72.4	270.6
65684	Atrofia monomérica	C538253			G12.8	
102	Atrofia multisistémica	D019578		230297002	G90.3	333.0
98672	Atrofia óptica autosómica dominante	D029241			H47.2	
67036	Atrofia óptica autosómica dominante y catarata	C537128			H47.2	
114	Auriculo-osteo-displasia	C538271			Q87.5	
48	Ausencia congénita bilateral de los conductos deferentes	C535984		275416002	Q55.4	
108	Babesiosis	D001404		21061004	B60.0	
1223	Balantidiasis	D001447	C531629	57725006	A07.0	
1034	Bandas amnióticas	D000652			Q79.8	
133	Beriliosis crónica	D001607		18121009	J63.2	503
118	Beta-manosidosis	D044905		238047006	E77.1	271.8
848	Beta-talasemia	D017086		65959000	D56.1	282.4
1247	Bilharziosis	D012552		10087007	B65.0	
1247	Bilharziosis	D012552		10087007	B65.1	
1247	Bilharziosis	D012552		10087007	B65.2	
1247	Bilharziosis	D012552		10087007	B65.3	
1247	Bilharziosis	D012552		10087007	B65.8	
1247	Bilharziosis	D012552		10087007	B65.9	
64742	Blastoma pleuropulmonar	C537516			C34.1	
64742	Blastoma pleuropulmonar	C537516			C34.2	
64742	Blastoma pleuropulmonar	C537516			C34.3	
64742	Blastoma pleuropulmonar	C537516			C34.9	
64741	Blastoma pulmonar	D018202			C34.1	
64741	Blastoma pulmonar	D018202			C34.2	
64741	Blastoma pulmonar	D018202			C34.3	
64741	Blastoma pulmonar	D018202			C34.8	
64741	Blastoma pulmonar	D018202			C34.9	
1259	Blefaroptosis - miopía - ectopia lentis	C536236			Q15.8	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
60041	Bloqueo cardíaco congénito	C535758		46619002	Q24.6	
1267	Botulismo	D001906		398565003	A05.1	
93382	Braquidactilia A6	C537092			Q73.8	
2150	Braquidactilia de Hirschsprung	C538319			Q43.1	
93388	Braquidactilia tipo A1	C537088			Q73.8	
93396	Braquidactilia tipo A2	C537089			Q73.8	
93384	Braquidactilia tipo C	C537093		389169005	Q73.8	
1293	Braquiolmia	C537098		254088006	Q76.3	
1304	Brucelosis	D002006		75702008	A23.0	
1304	Brucelosis	D002006		75702008	A23.1	
1304	Brucelosis	D002006		75702008	A23.2	
1304	Brucelosis	D002006		75702008	A23.3	
1304	Brucelosis	D002006		75702008	A23.8	
1304	Brucelosis	D002006		75702008	A23.9	
136	CADASIL	D046589		390936003	F01.1	290.4
51608	Calcificación arterial generalizada de la infancia	C537440		68926002	Q28.8	
1318	Campomelia tipo Cumming	C537966			Q87.8	
1319	Camptobraquidactilia	C537967			Q74.8	
1320	Camptocormia	C537968		13534001	M43.8	300.11
1321	Camptodactilia - hiperplasia del tejido fibroso - displasia esquelética	C537974	C537287		Q87.2	
1325	Camptodactilia - taurinúria	C537972			Q68.1	
1327	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 1	C537970			Q87.1	
1326	Camptodactilia tipo Guadalajara tipo 2	C537971			Q87.1	
1330	Canal atrioventricular parcial	C536112			Q21.2	
142	Cáncer anaplásico de tiroides	C536910		255031003	C73	
144	Cáncer de colon hereditario no polipósico	D003123		315058005	D48.9	
1331	Cáncer de próstata, forma familiar	C537243			C61	
1333	Cáncer pancreático familiar	C535837			C25	
1334	Candidiasis crónica familiar	D002178		234568006	B37.2	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
1501	Carcinoma adrenocortical	D018268		2227007	C74.0	
247203	Carcinoma de los túbulos colectores	D002292		128669006	C64	
88673	Carcinoma hepatocelular	D006528		25370001	C22.0	
1332	Carcinoma medular de tiroides	C536914		255032005	C73	
99361	Carcinoma medular de tiroides familiar	C536911			C73	
150	Carcinoma nasofaríngeo	C538339			C11.0	
150	Carcinoma nasofaríngeo	C538339			C11.1	
150	Carcinoma nasofaríngeo	C538339			C11.2	
150	Carcinoma nasofaríngeo	C538339			C11.3	
47044	Carcinoma papilar hereditario de células renales	C538614			C64	
1354	Cardiopatía congénita miembros cortos	C535850			Q87.2	
1368	Catarata - ataxia - sordera	C538283			G11.2	
98989	Catarata cerúlea	C537955			Q12.0	
1369	Catarata congénita - miocardiopatía hipertrófica - miopatía mitocond	C538280			Q87.8	
98988	Catarata polar anterior	C538282			Q12.0	
98994	Catarata total congénita	C535341		29590001	Q12.0	
98995	Catarata zonular	C535342			Q12.0	
157843	Cefalalgia trigémino-autonómica	D051303			G44.8	
215	Ceguera nocturna estable congénita	C536122		232061009	H53.6	368.6
99106	CIA tipo ostium primum	C548006			Q21.2	
99105	CIA tipo sinus venoso	C548009		95268002	Q21.1	
212	Cistationinuria	C535408		6885006	E72.1	270.4
1560	Cisticercosis	D003551		59051007	B69.0	
1560	Cisticercosis	D003551		59051007	B69.1	
1560	Cisticercosis	D003551		59051007	B69.8	
1560	Cisticercosis	D003551		59051007	B69.9	
213	Cistinosis	D003554		190681003	E72.0	270.0
214	Cistinuria	D003555		25646005	E72.0	270.0
37202	Cistitis intersticial	D018856			N30.1	595.1

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
187	Citrulinemia	D020159		398630005	E72.2	270.6
1455	Coartación de aorta con transmisión dominante	C531623			Q25.1	
1457	Coartación ístmica	D001017	C531623		Q25.1	
228123	Coccidioidomicosis	D003047		60826002	B38.0	
228123	Coccidioidomicosis	D003047		60826002	B38.1	
228123	Coccidioidomicosis	D003047		60826002	B38.2	
228123	Coccidioidomicosis	D003047		60826002	B38.3	
228123	Coccidioidomicosis	D003047		60826002	B38.4	
228123	Coccidioidomicosis	D003047		60826002	B38.7	
228123	Coccidioidomicosis	D003047		60826002	B38.8	
228123	Coccidioidomicosis	D003047		60826002	B38.9	
70567	Colangiocarcinoma	D018281	D001650	312104005	C22.1	
70567	Colangiocarcinoma	D018281	D001650	312104005	C24.0	
70567	Colangiocarcinoma	D018281	D001650	312104005	C24.8	
70567	Colangiocarcinoma	D018281	D001650	312104005	C24.9	
171	Colangitis esclerosante primaria	C536419		197441003	K83.0	576.1
173	Cólera	D002771		63650001	A00.0	
173	Cólera	D002771		63650001	A00.1	
173	Cólera	D002771		63650001	A00.9	
69665	Colestasis intrahepática del embarazo	C535932			Q26.6	
79306	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 1	C535933			K76.8	
79304	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 2	C535934			K76.8	
79305	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 3	C535935			K76.8	
99960	Colestasis intrahepática recurrente benigna tipo 1	C535930			K83.1	
99961	Colestasis intrahepática recurrente benigna tipo 2	C535931			K83.1	
1471	Coloboma macular - braquidactilia tipo b	C535969			Q87.1	362.7
1359	Complejo de Carney	D056733		239132009	D44.8	
805	Complejo esclerosis tuberosa	D014402		7199000	Q85.1	
2019	Complejo fémur-peroné-cúbito	C537918			Q74.8	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
1478	Comunicación interauricular	D006344		70142008	Q21.1	
1480	Comunicación interventricular	D006345		30288003	Q21.0	
33067	Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen	C537564		24629003	Q78.5	
174	Condrodisplasia metafisaria tipo Schmid	C537352		29248006	Q78.5	
2501	Condrodisplasia metafisaria tipo Spahr	C537353		254084008	Q78.5	
93442	Condrodisplasia punctata	D002806			Q77.3	
79345	Condrodisplasia punctata braquitelefalángica	C535941			Q77.3	
177	Condrodisplasia punctata rizomélica	D018902		56692003	Q77.3	
50945	Condrodisplasia tipo Blomstrand	C537914			Q78.8	
55880	Condrosarcoma	D002813			C49.9	
1484	Contracturas - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina	C538135	C535465		Q87.8	
79273	Coproporfiria hereditaria	D046349		7425008	E80.2	277.1
178	Cordoma	D002817			C76.7	
179	Coriorretinopatía de Birdshot	C537630			H30.1	363.2
180	Coroideremia	D015794		75241009	H31.2	363.5
54595	Craneofaringioma	D003397		40009002	D44.4	
1531	Craneosinostosis	D003398			Q75.0	
85199	Craneosinostosis - anomalías anales - poroqueratosis	C536789			Q87.8	
97340	Craneosinostosis de Hunter-McAlpine	C536072			Q87.0	
1546	Criptococosis	D003453		42386007	B45.0	
1546	Criptococosis	D003453		42386007	B45.1	
1546	Criptococosis	D003453		42386007	B45.2	
1546	Criptococosis	D003453		42386007	B45.3	
1546	Criptococosis	D003453		42386007	B45.7	
1546	Criptococosis	D003453		42386007	B45.8	
1546	Criptococosis	D003453		42386007	B45.9	
1549	Criptosporidiosis	D003457		58777003	A07.2	
182	Cromomicosis	D002862		187079000	B43.0	
182	Cromomicosis	D002862		187079000	B43.1	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
182	Cromomycosis	D002862		187079000	B43.2	
182	Cromomycosis	D002862		187079000	B43.8	
182	Cromomycosis	D002862		187079000	B43.9	
1437	Cromosoma 1 en anillo	C535361		47017007	Q93.2	
1438	Cromosoma 10 en anillo	C538086		86997002	Q93.2	
96176	Cromosoma 13 en anillo	C538303			Q93.2	
1440	Cromosoma 14 en anillo	C535487			Q93.2	
96177	Cromosoma 15 en anillo	C538035			Q93.2	
1441	Cromosoma 17 en anillo	C538046			Q93.2	
1442	Cromosoma 18 en anillo	C538304		88154004	Q93.2	
1444	Cromosoma 20 en anillo	C535369		23686004	Q93.2	
1445	Cromosoma 21 en anillo	C537109		31325007	Q93.2	
1446	Cromosoma 22 en anillo	C536795		13555004	Q93.2	
1447	Cromosoma 4 en anillo	C537636		81678004	Q93.2	
1448	Cromosoma 6 en anillo	C537763			Q93.2	
1449	Cromosoma 7 en anillo	C537813			Q93.2	
96173	Cromosoma 9 en anillo	C538022		60650002	Q93.2	
209	Cutis laxa	D003483		58588007	Q82.8	
1556	Cutis marmorata telangiectasia congénita	C536226			Q82.8	
79301	Defecto congénito en la síntesis de ácidos biliares tipo 1	C535442			K76.8	
79303	Defecto congénito en la síntesis de ácidos biliares tipo 2	C535443			K76.8	
79302	Defecto congénito en la síntesis de ácidos biliares tipo 3	C566340			K76.8	
6	Deficiencia aislada de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa	C535308			E71.1	270.0
408	Deficiencia aislada de glicerol quinasa	C538138			E74.8	277.8
52901	Deficiencia aislada de hormona estimulante folicular (FSH)	C537070			E23.6	
35122	Deficiencia congénita de sacarasa-isomaltasa	C538139		78373000	E74.3	271.3
79095	Deficiencia congénita de síntesis de ácidos biliares tipo 4	C535444			K76.8	
33572	Deficiencia de 5-oxoprolinasa	C535322		26132002	E72.8	270.8
13	Deficiencia de 6-piruvil-tetrahidropterina sintasa	C535325			E70.1	270.1

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
2971	Deficiencia de acil CoA oxidasa peroxisomal	C536662		238069004	E71.3	277.8
26792	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta	C537596			E71.3	
42	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	C536038		128596003	E71.3	277.8
46	Deficiencia de adenilsuccinato liasa	C538235		15285008	E79.8	277.2
45	Deficiencia de adenosina monofosfato deaminasa	C538234			G71.3	729.1
2968	Deficiencia de adhesión leucocitaria	D018370			D84.8	272.5
99842	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo I	C535887		234582006	D84.8	
60	Deficiencia de alfa-1 antitripsina	D019896	C531610	30188007	E88.0	273.4
425	Deficiencia de apolipoproteína A-I	D052456		15346004	E78.6	272.5
91	Deficiencia de aromatasas	C537436			E25.8	
79241	Deficiencia de biotinidasa	D028921			E53.8	
157	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II	C535589		238002005	E71.3	277.8
1551	Deficiencia de cobre familiar benigna	C535468			E83.0	
1675	Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa	D054067		77365006	E79.8	277.2
226	Deficiencia de dihidropteridina reductasa	C537896		58256000	E70.1	270.1
230	Deficiencia de dopamina beta-hidroxilasa	C535600		237923004	G90.8	
300	Deficiencia de enzima bifuncional	C536663		238068007	E71.3	
2880	Deficiencia de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa	C536654		5335002	E74.4	271.8
79237	Deficiencia de galactoquinasa	C535999		124302001	E74.2	
2066	Deficiencia de gamma aminobutírico ácido transaminasa	C535407		237941007	E72.8	
25	Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	C536833		76175005	E72.3	270.7
32	Deficiencia de glutatión sintetasa	C536835		124706000	D55.1	270.8
382	Deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa	C537622		124239003	E72.8	270.8
79242	Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	D028922			E53.8	
79159	Deficiencia de isobutiril-CoA-deshidrogenasa	C535541		445274004	E71.1	
664	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	D020163			E72.4	270.6
3008	Deficiencia de piruvato carboxilasa	D015324		87694001	E74.4	271.8
765	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa	D015325	C536257	46683007	E74.4	271.8
79246	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa fosfatasa	C536258			E74.4	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
742	Deficiencia de prolidasa	D056732		360994007	E72.8	270.8
2966	Deficiencia de properdina	C537241		81166004	D84.1	
746	Deficiencia de proteina trifuncional mitocondrial	D024741			G71.3	425.7
97229	Deficiencia del transportador de riboflavina	C537111			G12.1	
85274	Deficiencia intelectual ligada al X sindrómica tipo 7	C537449			Q87.8	
85273	Deficiencia intelectual ligada al X tipo Abidi	C535556			Q87.8	
85281	Deficiencia intelectual ligada al X tipo Lubs	C537723			Q87.8	
85283	Deficiencia intelectual ligada al X tipo Miles-Carpenter	C537472			Q87.8	
85285	Deficiencia intelectual ligada al X tipo Schimke	C536630			Q87.8	
85287	Deficiencia intelectual ligada al X tipo Siderius	C537333			Q87.8	
85291	Deficiencia intelectual ligada al X tipo Wittwer	C536760			Q87.8	
148	Deficiencia múltiple de carboxilasas	D009100			E53.8	277.8
3177	Degeneración espino cerebelosa - distrofia corneal	C535472			G11.1	
91496	Degeneración vitreoretiniana tipo copo de nieve	C536677			H35.5	362.73
1646	Delección parcial del cromosoma Y	C536297			Q98.6	606
97345	Demencia familiar tipo británica	C538208			E85.4	
97345	Demencia familiar tipo británica	C538208			I68.0	
97346	Demencia familiar tipo danesa	C538209			E85.4	
97346	Demencia familiar tipo danesa	C538209			I68.0	
282	Demencia frontotemporal	D057180		230270009	G31.0	331.1
99828	Dengue	D003715		38362002	A97.0	
99828	Dengue	D003715		38362002	A97.1	
99828	Dengue	D003715		38362002	A97.2	
99828	Dengue	D003715		38362002	A97.9	
49042	Dentinogénesis imperfecta	D003811		196286005	K00.5	
1656	Dermatitis herpetiforme	D003874		111196000	L13.0	694.0
31112	Dermatofibrosarcoma protuberante	C538219			C49.9	
1659	Dermatoleucodistrofia	C538220			E75.2	330.0
221	Dermatomiositis	D003882		396230008	M33.0	710.3

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
221	Dermatomiositis	D003882		396230008	M33.1	710.3
93672	Dermatomiositis juvenil	C538250		1212005	M33.0	
86920	Dermatopatía pigmentosa reticularis	C535374		239088003	Q82.4	
91481	Dermoide anular de la córnea	C535684			D31.1	
79411	Dermólisis ampollosa transitoria del recién nacido	C536979			Q81.2	
1666	Dextrocardia	D003914		27637000	Q24.0	
178029	Diabetes insípida central	D020790		45369008	E23.2	
223	Diabetes insípida nefrogénica	D018500		111395007	N25.1	588.1
225	Diabetes-sordera de transmisión materna	C536246		237619009	E13.8	
53689	Diarrea congénita con pérdida de cloro	C536210		24412005	P78.3	
1679	Difteria	D004165		397428000	A36.0	
1679	Difteria	D004165		397428000	A36.1	
1679	Difteria	D004165		397428000	A36.2	
1679	Difteria	D004165		397428000	A36.3	
1679	Difteria	D004165		397428000	A36.8	
1679	Difteria	D004165		397428000	A36.9	
166291	Dirofilariasis	D004184		73328005	B74.8	
1764	Disautonomía familiar	D004402		29159009	G90.1	742.8
1431	Discinesia paroxística	D002819			G24.8	333.5
98810	Discinesia paroxística no cinesigénica	C537181		49949003	G24.8	
240	Discondrosteosis de Léri-Weill	C537119		17818006	Q77.8	
41	Discromatosis simétrica hereditaria	C535729		239085000	L81.8	
243	Disgenesia gonadal 46,XX	D023961		95198001	Q99.1	
33355	Disgenesia reticular	C538361		111584000	D81.0	
1516	Disinostosis craneofacial	C536455			Q87.0	
96334	Disomía uniparental paterna del cromosoma 14	C536471			Q99.8	
1786	Disostosis acrofacial forma catania	C538182			Q75.4	
1787	Disostosis acrofacial tipo Palagonia	C538185			Q75.4	
1788	Disostosis acrofacial tipo Rodríguez	C538183			Q75.4	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
952	Disostosis acrofacial tipo Weyer	C536695			Q75.4	
1452	Disostosis cleidocraneal	D002973		65976001	Q74.0	
2311	Disostosis espondilocostal autosómica recesiva	C537565	C535781		Q76.8	
1790	Disostosis faciocraniana hipomandibular	C537154			Q75.4	
155899	Disostosis mandibulofacial	D008342			Q75.4	
1794	Disostosis oculo-maxilo-facial	C537736			Q75.1	
40	Displasia acromesomélica tipo Maroteaux	C535661			Q77.8	
969	Displasia acrométrica	C535662		254090007	Q77.8	
93347	Displasia anauxética	C538256			Q77.7	
1296	Displasia branquial - deficiencia intelectual - hernia inguinal	C538396			Q87.8	
70589	Displasia broncopulmonar	D001997		67569000	P27.1	
140	Displasia campomélica	D055036		74928006	Q87.1	
83451	Displasia cemento-ósea florida	C537063		63937004	D16.4	526.8
83451	Displasia cemento-ósea florida	C537063		63937004	D16.5	526.8
137678	Displasia checa tipo metatarsal	C535766			Q77.7	
1520	Displasia craneofrontonasal	C536456			Q87.1	
1528	Displasia craneotelencefálica	C535597			Q04.3	
99789	Displasia de dentina tipo 1	C538215		109493006	K00.5	
1426	Displasia de Greenberg	C537299		389261002	Q77.3	
485	Displasia de Kniest	C537207		53974002	Q77.7	
1653	Displasia de la dentina	D003805		109492001	K00.5	
99792	Displasia de la dentina - huesos escleróticos	C538213			K00.5	
99054	Displasia de la válvula pulmonar	D011666		56786000	Q22.1	
1952	Displasia de Pacman	C538095			Q77.8	
3144	Displasia de Schneckbecken	C536637		254049009	Q77.7	
3326	Displasia de timo - riñón - ano - pulmón	C536907			Q87.8	
79133	Displasia dérmica focal facial tipo I	C537068	C536385		Q82.8	
1807	Displasia dérmica focal facial tipo III	C536385			Q82.8	
156731	Displasia disegmentaria tipo Rolland-Desbuquois	C537999		95243004	Q77.7	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
1808	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson-Fourie	C536180			Q82.8	
248	Displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica recesiva	D053360		27025001	Q82.4	
181	Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al X	D053358		239007005	Q82.4	
1263	Displasia en boomerang	C536573		254054000	Q87.1	
63454	Displasia en estampado del epitelio pigmentario de la retina	C536309			H35.5	
1822	Displasia epifisaria hemimélica	C537997		205480005	Q74.8	
93308	Displasia epifisaria múltiple tipo 1	C535501			Q77.3	
93307	Displasia epifisaria múltiple tipo 4	C535504			Q77.3	
93311	Displasia epifisaria múltiple tipo 5	C535505			Q77.3	
1856	Displasia espondilo periférica cúbito corto	C535799			Q77.7	
94068	Displasia espondiloepifisaria congénita	C535788			Q77.7	
168552	Displasia espondiloepimetafisaria - antebrazos arqueados - dismorfia	C535791			Q77.8	
168443	Displasia espondiloepimetafisaria - hipotricosis	C535783			Q77.7	
168549	Displasia espondiloepimetafisaria axial	C535795			Q77.8	
93360	Displasia espondiloepimetafisaria con dislocaciones múltiples	C535784			Q77.7	
168454	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Genevieve	C535785			Q77.7	
93315	Displasia espondilometafisaria tipo 'fracturas de esquina'	C535793		254078005	Q77.8	
93314	Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski	C535797			Q77.8	
93317	Displasia espondilometafisaria tipo Sedaghatian	C535798			Q77.8	
935	Displasia esquelética de miembros cortos con inmunodeficiencia combinada	C536020			D82.2	279.2
249	Displasia fibrosa de hueso	D005357		10623005	Q78.1	
93277	Displasia fibrosa monostótica	D005358		89859004	Q78.1	733.29
93276	Displasia fibrosa poliostótica	D005359		36517007	Q78.1	
1827	Displasia fronto nasal acromélica	C535657			Q75.8	
1826	Displasia frontometafisaria	C538064		62803002	Q78.5	
250	Displasia frontonasal	C538065			Q75.8	
2623	Displasia geleafísica	C537677			Q87.1	
1830	Displasia inmuno ósea de Schimke	C536629			Q77.7	
2347	Displasia Kniest-like letal	C537208			Q77.8	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
90153	Displasia mandíbuloacra con lipodistrofia tipo A	C535705			Q87.5	
90154	Displasia mandíbuloacra con lipodistrofia tipo B	C535706			Q87.5	
1834	Displasia mesodérmica axial	C537790			Q87.8	
2632	Displasia mesomélica de Langer	C537267		38494008	Q87.1	
1836	Displasia mesomélica tipo Kantaputra	C535547			Q78.8	
1837	Displasia metafisaria cubital	C536935			Q78.5	
2635	Displasia metatrópica	C537356		22764001	Q77.8	
2721	Displasia odonto-ónico-dérmica	C537742		403762003	Q82.4	
85174	Displasia pseudodiastrófica	C535826		254058002	Q78.8	
2831	Displasia rizomélica de Patterson-Lowry	C537609			Q78.8	
3157	Displasia septo-óptica	D025962			Q04.8	253.2
3317	Displasia toraco-laríngeo-pélvica	C536517			Q77.2	
247	Displasia ventricular derecha arritmógena	D019571		253528005	I42.8	425.4
1775	Disqueratosis congénita	D019871		74911008	Q82.8	757.39
255	Distonía dopa-sensible	C538007			G24.8	270.2
34533	Distrofia corneal	D003317			H18.5	371.5
98967	Distrofia corneal cristalina de Schnyder	C535475			H18.5	
98954	Distrofia corneal de Meesmann	D053559		1674008	H18.5	
98961	Distrofia corneal de Reis-Bücklers	C535476			H18.5	
98960	Distrofia corneal de Thiel-Behnke	C535942			H18.5	
98957	Distrofia corneal gelatinosa en gotas	C535480		418946006	H18.5	
98963	Distrofia corneal granular tipo 2	C535474		397568004	H18.5	
98964	Distrofia corneal reticular tipo I	C537881			H18.5	
75377	Distrofia corioidea areolar central	C535358			H31.2	363.5
41751	Distrofia cristalina de Bietti	C535440			H15.5	362.7
1490	Distrofia de córnea - sordera de percepción	C535473			H18.5	371.5
75327	Distrofia macular de Carolina del Norte	C537835		312925009	H35.5	
206647	Distrofia miotónica	D009223			G71.1	
273	Distrofia miotónica de Steinert	C538008		77956009	G71.1	359.21

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
98473	Distrofia muscular	D009136			G71.0	
263	Distrofia muscular de cinturas	D049288			G71.0	359.1
98896	Distrofia muscular de Duchenne	D020388		76670001	G71.0	
261	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	D020389		111508004	G71.0	359.1
98855	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss autosómica recesiva	D020389			G71.0	
270	Distrofia muscular oculofaríngea	D039141		77097004	G71.0	359.1
1876	Distrofia muscular óculo-gastrointestinal	C536350			G71.0	359.1
609	Distrofia muscular tibial	C536815			G71.0	359.1
98895	Distrofia muscular tipo Becker	C537666			G71.0	425.2
3426	Doble salida ventricular derecha	D004310		7484005	Q20.1	
231	Dracunculiasis	D004320		396334002	B72	
232	Drepanocitosis	D000755		127040003	D57.0	282.60
232	Drepanocitosis	D000755		127040003	D57.1	282.60
232	Drepanocitosis	D000755		127040003	D57.2	282.60
1705	Duplicación 14qter	C538034			Q92.3	
1715	Duplicación 18p	C538307			Q92.2	
1885	Ectopia del cristalino aislada	D004479	C536184		Q12.1	
79148	Elastosis perforans serpiginosa	C536202		49428008	L87.2	
288	Eliptocitosis hereditaria	D004612		191169008	D58.1	282.1
1915	Embriopatía alcohólica	D005310		205788004	Q86.0	
1906	Embriopatía por ácido valproico	C536525		17231009	Q86.8	
1913	Embriopatía por trimetadiona	C537798		66351003	Q86.8	
2619	Enanismo braquidactilia tipo Mseleni	C537086			Q77.7	
2617	Enanismo con cabeza de pájaro tipo Montreal	C535448			Q87.1	
2658	Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski	C537115		1393001	Q87.1	
2634	Enanismo mesomélico tipo Reinhardt-Pfeiffer	C537349			Q78.8	
2641	Enanismo micromélico tipo Fryns	C537556			Q77.8	
2576	Enanismo MULIBREY	D050336	C538604	81604003	Q87.1	259.4
2643	Enanismo osteodisplásico primordial tipo Toriello	C537321			Q87.1	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
2645	Enanismo osteoglofónico	C536050		254144002	Q87.1	
2646	Enanismo parastremático	C537172		254095002	Q87.1	
83483	Encefalitis de La Crosse	D004670		416442006	A83.5	
83484	Encefalitis de St. Louis	D004674		417192005	A83.3	
1929	Encefalitis focal de Rasmussen	C535291		230191005	G04.8	323.9
79139	Encefalitis japonesa	D004672		52947006	A83.0	
297	Encefalitis transmitida por garrapatas	D004675		414093008	A84.0	
297	Encefalitis transmitida por garrapatas	D004675		414093008	A84.1	
297	Encefalitis transmitida por garrapatas	D004675		414093008	A84.8	
297	Encefalitis transmitida por garrapatas	D004675		414093008	A84.9	
199647	Encefalocèle aislado	D004677			Q01.0	
199647	Encefalocèle aislado	D004677			Q01.1	
199647	Encefalocèle aislado	D004677			Q01.2	
199647	Encefalocèle aislado	D004677			Q01.8	
199647	Encefalocèle aislado	D004677			Q01.9	
85110	Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar	C536841			G31.8	349.8
51188	Encefalopatía etilmalónica	C535737			G31.8	
296	Encondromatosis	D004687		268274005	Q78.4	
199323	Endoftalmitis	D009877		1847009	H44.0	
199323	Endoftalmitis	D009877		1847009	H44.1	
99921	Enfermedad crónica de injerto versus huésped	D006086		402356004	T86.0	
85138	Enfermedad de Addison	D000224		76715008	E27.1	255.4
58	Enfermedad de Alexander	D038261		81854007	E75.2	331.89
368	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glu	D006012	C537276	55912009	E74.0	271.0
365	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de ma	D006009		124454007	E74.0	271.0
79201	Enfermedad de almacenamiento del glucógeno	D006008			E74.0	271.0
88628	Enfermedad de astas posteriores, ataxia - retinosis pigmentaria	C536343			G11.1	
117	Enfermedad de Behçet	D001528		310701003	M35.2	136.1
124	Enfermedad de Blackfan-Diamond	D029503		88854002	D61.0	284.0

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
2768	Enfermedad de Blount	C536237			M92.5	732.4
141	Enfermedad de Canavan	D017825			E75.2	330.0
53035	Enfermedad de Caroli	D016767	C531647		Q44.6	
160	Enfermedad de Castleman	D005871	C536362	238809002	D47.4	
93686	Enfermedad de Castleman multicéntrica (MCD)	C537372			D36.0	
166	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	D002607			G60.0	356.1
101075	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1	C535919			G60.0	
101083	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1C	C537984		4183003	G60.0	
101084	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1D	C537985			G60.0	
90658	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1E	C538078	C537986		G60.0	356.1
98856	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1	C537990			G60.0	
101101	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B2	C537991			G60.0	
101102	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2H	C535415			G60.0	
99948	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A	C535419			G60.0	
99955	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B1	C535420			G60.0	
99956	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B2	C535421			G60.0	
99949	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4C	C535423			G60.0	
99950	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4D	C535716			G60.0	
99951	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4E	C535301			G60.0	
190	Enfermedad de Coats	D058456		25506007	H35.0	362.1
204	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	D007562		792004	A81.0	
96253	Enfermedad de Cushing	D047748		190502001	D35.2	255.0
96253	Enfermedad de Cushing	D047748		190502001	E24.0	255.0
218	Enfermedad de Darier	D007644		48611009	Q82.8	
1652	Enfermedad de Dent	D057973	C545036	444645005	N25.8	599.8
93622	Enfermedad de Dent tipo 1	C538212			N25.8	
834	Enfermedad de depósito de ácido siálico libre	C538523		87074006	E77.8	
71211	Enfermedad de Devic	D009471		25044007	G36.0	341.0
40923	Enfermedad de Eales	C538011		54122009	H35.0	362.1

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
35687	Enfermedad de Erdheim-Chester	D031249			D76.3	277.8
324	Enfermedad de Fabry	D000795		16652001	E75.2	272.7
355	Enfermedad de Gaucher	D005776		190794006	E75.2	272.7
79476	Enfermedad de Griscelli tipo 1	C537301			E70.3	
79477	Enfermedad de Griscelli tipo 2	C537302			E70.3	
79478	Enfermedad de Griscelli tipo 3	C537303			E70.3	
388	Enfermedad de Hirschsprung	D006627		204739008	Q43.1	
2151	Enfermedad de Hirschsprung - ganglioneuroma	C538119			Q43.1	
399	Enfermedad de Huntington	D006816		58756001	G10	333.4
2289	Enfermedad de inclusiones intranucleares neuronales	C537395			G31.0	
482	Enfermedad de Kimura	D000796			I89.8	709.8
511	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	D008375		24013007	E71.0	270.3
98491	Enfermedad de la unión neuromuscular	D020511			G70.0	
98491	Enfermedad de la unión neuromuscular	D020511			G70.1	
98491	Enfermedad de la unión neuromuscular	D020511			G70.2	
98491	Enfermedad de la unión neuromuscular	D020511			G70.8	
98491	Enfermedad de la unión neuromuscular	D020511			G70.9	
501	Enfermedad de Lafora	D020192		230425004	G40.3	333.2
86864	Enfermedad de las cadenas pesadas	D006362		6381009	C88.2	279.8
86864	Enfermedad de las cadenas pesadas	D006362		6381009	C88.3	279.8
98503	Enfermedad de las motoneuronas	D016472			G12.2	
199251	Enfermedad de Ledderhose	C537000		13370002	M72.2	
99870	Enfermedad de Letterer-Siwe	C538636		118614007	C96.0	
65284	Enfermedad de los ganglios basales sensible a la biotina	C537658			G25.8	
97238	Enfermedad de los músculos ondulantes	C535685			G71.8	
221074	Enfermedad de Marchiafava-Bignami	D054319		386766007	G37.1	341.8
90186	Enfermedad de Meige	D008538			Q82.0	
79078	Enfermedad de Mikulicz	D008882		7826003	K11.8	
2573	Enfermedad de Moyamoya	D009072	C536991	69116000	I67.5	437.5

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
2770	Enfermedad de Nasu-Hakola	C536329			E75.2	349.8
34217	Enfermedad de Naxos	C538346			Q87.8	
77292	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	D052536		52165006	E75.2	272.7
77293	Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	D052537		39390005	E75.2	272.7
646	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	D052556		66751000	E75.2	272.7
649	Enfermedad de Norrie	C537849			H35.5	
75382	Enfermedad de Oguchi	C537743		193687000	H53.6	
180275	Enfermedad de Paget del pezón	D010144		2985005	C50.0	
2800	Enfermedad de Paget extramamaria	D010145		71447003	C44.5	
702	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	D020371			E75.2	341.8
3005	Enfermedad de Pyle	C536252			Q78.5	
773	Enfermedad de Refsum	D012035		25362006	G60.1	356.3
772	Enfermedad de Refsum infantil	D052919		238062008	G60.1	356.3
71	Enfermedad de retención de quilomicrones	C535460			E78.6	579.8
796	Enfermedad de Sandhoff	D012497		23849003	E75.0	330.1
829	Enfermedad de Still del adulto	D016706	D014924	68190001	M06.1	714.0
3287	Enfermedad de Takayasu	D013625		239937004	M31.4	446.7
31150	Enfermedad de Tangier	D013631		15346004	E78.6	272.5
845	Enfermedad de Tay-Sachs	D013661		111385000	E75.0	330.1
308	Enfermedad de Unverricht-Lundborg	D020194		230423006	G40.3	354.1
3408	Enfermedad de Upington	C536472			M91.8	732.1
892	Enfermedad de Von Hippel-Lindau	D006623		46659004	Q85.8	
903	Enfermedad de Von Willebrand	D014842		128105004	D68.0	286.4
166078	Enfermedad de Von Willebrand tipo 1	D056725		128106003	D68.0	
166081	Enfermedad de Von Willebrand tipo 2	D056728		128107007	D68.0	
166096	Enfermedad de Von Willebrand tipo 3	D056729		128108002	D68.0	
898	Enfermedad de Wagner	C536075		232064001	H35.5	362.73
3452	Enfermedad de Whipple	D008061	C531849	41545003	K90.81	040.2
3452	Enfermedad de Whipple	D008061	C531849	41545003	M14.8	040.2

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
905	Enfermedad de Wilson	D006527		88518009	E83.0	275.1
75233	Enfermedad de Wolman	D015223		82500001	E75.5	272.7
50839	Enfermedad del araño de gato	D002372		79974007	A28.1	
169	Enfermedad del cabello ensortijado	C537187		21926007	Q84.1	
210272	Enfermedad del desembarco	C537840			H81.8	
79224	Enfermedad del metabolismo de las purinas o pirimidinas	D011686			E79.0	
79224	Enfermedad del metabolismo de las purinas o pirimidinas	D011686			E79.1	
79224	Enfermedad del metabolismo de las purinas o pirimidinas	D011686			E79.8	
79224	Enfermedad del metabolismo de las purinas o pirimidinas	D011686			E79.9	
79292	Enfermedad del ojo de pez	C538467		238092004	E78.6	
99906	Enfermedad del pulmón del granjero	D005203		18690003	J67.0	
379	Enfermedad granulomatosa crónica	D006105		191352003	D71	288.1
541	Enfermedad linfoproliferativa cutánea primaria de células T CD30+	D054446		128875000	C86.6	
2442	Enfermedad linfoproliferativa ligada al X	D008232		77121009	D82.3	279.2
809	Enfermedad mixta del tejido conectivo	D008947		398021003	M35.1	710.8
33445	Enfermedad neuroectodérmica melanolisosomal	C536203			L81.4	
220436	Enfermedad plaquetaria de Quebec	C536260			D69.1	
2924	Enfermedad poliquística hepática aislada	C536330		72925005	Q44.6	
165	Enfermedad por depósito de lípidos neutros	C536560		19604005	E75.5	272.7
890	Enfermedad veno-oclusiva hepática	D006504		65617004	K76.5	573.8
1928	Enfisema lobar congénito	C535735		66987001	Q33.8	
302	Epidermodisplasia verruciforme	D004819		19138001	B07	
158687	Epidermólisis ampollosa acantolítica letal	C535493			Q81.0	
79397	Epidermólisis ampollosa simple con pigmentación moteada	C535959		254180002	Q81.0	
79399	Epidermólisis ampollosa simple generalizada no Dowling-Meara	C535961		90496008	Q81.0	
158668	Epidermólisis ampollosa simple por deficiencia de placofilina	C536183			Q81.0	
79401	Epidermólisis ampollosa simple tipo Ogna	C535962		398071000	Q81.0	
1941	Epilepsia - ausencias juveniles	C535495		230413002	G40.3	345.0
1948	Epilepsia - microcefalia - displasia esquelética	C537662			Q87.8	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
3006	Epilepsia dependiente de piridoxina	C536254		124596009	G40.8	266.1
307	Epilepsia mioclónica juvenil	D020190			G40.3	345.1
1949	Epilepsia neonatal benigna	D020936	C535466	230410004	G40.3	345.1
310	Epilepsia refleja	D020195		79745005	G40.8	345.1
93928	Epispadias	D004842		406476007	Q64.0	
284	Equinococosis alveolar	C536591			B67.5	
284	Equinococosis alveolar	C536591			B67.6	
284	Equinococosis alveolar	C536591			B67.7	
90000	Eritema elevado persistente	C535509		58872001	L95.1	
98871	Eritroblastopenia transitoria de la infancia	C536980		234375006	D60.1	
1954	Eritrodermia congénita letal	C535513			Q82.8	
1956	Eritromelalgia	D004916		37151006	I73.8	443.82
1902	Erliquiosis	D016873		77361002	A48.8	
90289	Esclerodermia localizada	D012594			L94.0	701.0
167635	Escleromixedema	D053718		111197009	L98.5	701.8
85186	Esclerosis endosteal - hipoplasia cerebelar	C535353			Q87.8	334.2
803	Esclerosis lateral amiotrófica	D000690		86044005	G12.2	335.20
247604	Esclerosis lateral primaria juvenil	C536416			G12.2	
3152	Esclerosteosis	C537525		17568006	M85.2	
822	Esferocitosis hereditaria	D013103	C536356	55995005	D58.0	282.0
79225	Esfingolipidosis	D013106			E75.0	
79225	Esfingolipidosis	D013106			E75.1	
79225	Esfingolipidosis	D013106			E75.2	
79225	Esfingolipidosis	D013106			E75.3	
73247	Esofagitis eosinofílica	D057765		235599003	K20	530.1
823	Espina bífida aislada	D016135		67531005	Q05.0	
823	Espina bífida aislada	D016135		67531005	Q05.1	
823	Espina bífida aislada	D016135		67531005	Q05.2	
823	Espina bífida aislada	D016135		67531005	Q05.3	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
823	Espina bífida aislada	D016135		67531005	Q05.4	
823	Espina bífida aislada	D016135		67531005	Q05.5	
823	Espina bífida aislada	D016135		67531005	Q05.6	
823	Espina bífida aislada	D016135		67531005	Q05.7	
823	Espina bífida aislada	D016135		67531005	Q05.8	
823	Espina bífida aislada	D016135		67531005	Q05.9	
1855	Espondiloencondrodisplasia	C535782		254079002	Q77.7	
826	Esporotricosis	D013174		42094007	B42.0	
826	Esporotricosis	D013174		42094007	B42.1	
826	Esporotricosis	D013174		42094007	B42.7	
826	Esporotricosis	D013174		42094007	B42.8	
826	Esporotricosis	D013174		42094007	B42.9	
2867	Estatura baja tipo Bruselas	C537121			Q87.1	
3184	Esteatocistoma múltiple - dientes neonatales	C537487			L72.2	
85182	Estenosis medular diafisaria - malignopatía ósea	C536169		389216001	M89.8	
3189	Estenosis pulmonar valvular	D011666		67278007	Q22.1	
3193	Estenosis supravalvular aórtica	D021921		7169009	Q25.3	
141127	Estenosis traqueal congénita	C536975			Q32.1	
76	Estrongiloidiasis	D013322		1214006	B78.0	
76	Estrongiloidiasis	D013322		1214006	B78.1	
76	Estrongiloidiasis	D013322		1214006	B78.7	
76	Estrongiloidiasis	D013322		1214006	B78.9	
320	Exceso aparente de mineralocorticoides	D043204	C537422		E26.1	
93930	Extrofia vesical	D001746		61758007	Q64.1	
965	Facies acromegaloide	C535655			Q87.0	
2874	Facomatosis pigmento queratótica	C537893			Q85.8	
441	Fallo autonómico puro	D054970	C544351		G90.3	458.0
90062	Fallo hepático agudo	D017114		197270009	K72.0	570
716	Fenilcetonuria	D010661			E70.0	270.1

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
716	Fenilcetonuria	D010661			E70.1	270.1
337	Fibrodisplasia osificante progresiva	D009221		82725007	M61.1	728.11
2028	Fibromatosis hialina juvenil	D057770		238861002	M72.8	728.7
2030	Fibrosarcoma	D005354			C49.9	
63999	Fibrosis de mediastino	C536136		7377003	J98.5	
2032	Fibrosis pulmonar idiopática	D054990			J84.1	516.3
586	Fibrosis quística	D003550			E84.0	277.09
586	Fibrosis quística	D003550			E84.1	277.09
586	Fibrosis quística	D003550			E84.8	277.09
586	Fibrosis quística	D003550			E84.9	277.09
49041	Fibrosis retroperitoneal	D012185			N13.5	729.9
99829	Fiebre amarilla	D015004		16541001	A95.0	
99829	Fiebre amarilla	D015004		16541001	A95.1	
99829	Fiebre amarilla	D015004		16541001	A95.9	
83313	Fiebre botonosa	D001907		186774005	A77.1	
31205	Fiebre causada por mordeduras de rata	D011906		1685005	A25.0	
31205	Fiebre causada por mordeduras de rata	D011906		1685005	A25.1	
31205	Fiebre causada por mordeduras de rata	D011906		1685005	A25.9	
64694	Fiebre de las trincheras	D014205		82214002	A79.0	
99824	Fiebre de Lassa	D007835		19065005	A96.2	
91546	Fiebre de Lyme	D008193		23502006	A69.2	
64692	Fiebre de Oroya	D001474		186825001	A44.0	
340	Fiebre hemorrágica con síndrome renal	D006480	C535630	364756009	A98.5	
340	Fiebre hemorrágica con síndrome renal	D006480	C535630	364756009	N08	
83311	Fiebre maculosa de las Montañas Rocosas	D012373		186772009	A77.0	
342	Fiebre mediterránea familiar	D010505		12579009	E85.0	277.3
83595	Fiebre por garrapata de Colorado	D003121		6452009	A93.2	
781	Fiebre Q	D011778		68981009	A78	
91547	Fiebre recurrente	D012061		420079008	A68.0	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
91547	Fiebre recurrente	D012061		420079008	A68.1	
91547	Fiebre recurrente	D012061		420079008	A68.9	
3099	Fiebre reumática	D012213		26424001	I00	390
3099	Fiebre reumática	D012213		26424001	I01.0	390
3099	Fiebre reumática	D012213		26424001	I01.1	390
3099	Fiebre reumática	D012213		26424001	I01.2	390
3099	Fiebre reumática	D012213		26424001	I01.8	390
3099	Fiebre reumática	D012213		26424001	I01.9	390
2034	Filariasis	D005368			B74.0	
2034	Filariasis	D005368			B74.1	
2034	Filariasis	D005368			B74.2	
2034	Filariasis	D005368			B74.3	
2034	Filariasis	D005368			B74.4	
2034	Filariasis	D005368			B74.8	
2034	Filariasis	D005368			B74.9	
2037	Fístula aorta-arteria pulmonar	C537782			Q21.4	
99108	Foramen oval patente	D054092		204317008	Q21.1	
2881	Fotosensibilidad cutánea - colitis letal	C536224			L57.8	692.72
2056	Fructosuria esencial	C538068		24338009	E74.1	271.2
349	Fucosidosis	D005645		64716005	E77.1	271.8
2287	Fusión de incisivos mandibulares	C535997			K00.2	
2064	Fusión posterior de las vértebras lumbosacras - blefaroptosis	C536344			Q87.5	
352	Galactosemia	D005693		190745006	E74.2	271.1
351	Galactosialidosis	C536411		35691006	E77.1	271.8
354	Gangliosidosis GM1	D016537		32917001	E75.1	330.1
2070	Gastroenteritis eosinofílica	C535952		359804008	K52.8	558.41
2368	Gastrosquisis	D020139		72951007	Q79.3	
53372	Geniospasmo o espasmo mandibular	C537682			G25.3	
2078	Gerodermia osteodisplástica	C537799		254116003	Q82.8	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
99725	Gigantismo hipofisario	D005877		80849007	E22.0	
360	Glioblastoma	D005909		63634009	C71.9	
54370	Glomerulonefritis membranoproliferativa primaria	D015432		80321008	N00.5	582.2
97280	Glucagonoma	D005935		16424000	E16.8	
99871	Granuloma eosinofílico	D004803		129000002	C96.6	
900	Granulomatosis con poliangéitis	D014890		195353004	M31.3	446.4
86869	Granulomatosis linfomatoide	D008230		239940004	C83.8	
2118	Hawkinsinuria	C535845		414380008	E70.2	270.2
157791	Hemangioendotelioma epitelioides	D018323		84290008	D18.0	
2122	Hemangioendotelioma kaposiforme	C537007		403983000	D18.0	
199241	Hemangiomas capilares pulmonares	C535861		233949008	D18.0	
157835	Hemicrania paroxística	D051302		443094001	G44.0	
2131	Hemiplejía alternante de la infancia	C536589		230466004	G98	343.4
446	Hemocromatosis neonatal	C536394		6160004	E83.1	
79230	Hemocromatosis tipo 2	C537247			E83.1	
225123	Hemocromatosis tipo 3	C537248			E83.1	
139491	Hemocromatosis tipo 4	C537249			E83.1	
98878	Hemofilia A	D006467		28293008	D66	
98879	Hemofilia B	D002836		41788008	D67	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D56.0	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D56.1	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D56.2	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D56.3	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D56.4	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D56.8	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D56.9	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D57.0	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D57.1	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D57.2	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D57.3	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D57.8	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D58.0	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D58.1	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D58.2	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D58.8	
68364	Hemoglobinopatía	D006453			D58.9	
2132	Hemoglobinosis C	D006445		51053007	D58.2	282.7
447	Hemoglobinuria paroxística nocturna	D006457		1963002	D59.5	283.2
90035	Hemoglobinuria paroxística por frío	C538618		62871001	D59.6	283.2
100006	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis tipo holandés	D028243	C537944	56453003	E85.4	
100006	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis tipo holandés	D028243	C537944	56453003	I68	
99931	Hemosiderosis pulmonar idiopática	C536281		40527005	E83.1	516.1
99931	Hemosiderosis pulmonar idiopática	C536281		40527005	J99	516.1
2017	Hendidura esternal	C537489		54008006	Q76.7	
2005	Hendidura laringotraqueoesofágica - hipoplasia pulmonar	C537851			Q34.8	
449	Hepatoblastoma	D018197		45024009	C22.2	
95159	Hepatoerythropoietic porphyria	D017121		111386004	E80.2	
2140	Hernia diafragmática congénita	C538080		17190001	Q79.0	
98892	Heterotopia nodular periventricular	D054091			Q04.8	
400	Hidatidosis	D004443		74942003	B67.0	
400	Hidatidosis	D004443		74942003	B67.1	
400	Hidatidosis	D004443		74942003	B67.2	
400	Hidatidosis	D004443		74942003	B67.3	
400	Hidatidosis	D004443		74942003	B67.4	
400	Hidatidosis	D004443		74942003	B67.5	
400	Hidatidosis	D004443		74942003	B67.6	
400	Hidatidosis	D004443		74942003	B67.7	
400	Hidatidosis	D004443		74942003	B67.8	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
400	Hidatidosis	D004443		74942003	B67.9	
2177	Hidranencefalia	D006832		30023002	Q04.3	
1041	Hidropesía fetal	D015160		276508000	P56.0	
1041	Hidropesía fetal	D015160		276508000	P56.9	
1041	Hidropesía fetal	D015160		276508000	P83.2	
243367	Hígado graso agudo del embarazo	C537957		91162000	O26.6	
401	Himenolepiasis	D006925		44917000	B71.0	
2195	Hiperaminoaciduria dicarboxílica	C536171			E72.0	270.8
93372	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 1	C537145		190868007	E83.5	
101049	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 2	C537146			E83.5	
101050	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 3	C537147			E83.5	
163	Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas	C538137			H26.0	
657	Hiperinsulinismo aislado congénito	D044903			E16.1	251.2
411	Hiperlipoproteinemia tipo 1	D008072			E78.3	272.5
412	Hiperlipoproteinemia tipo 3	D006952			E78.2	272.5
413	Hiperlipoproteinemia tipo 4	D006953		34528009	E78.1	272.1
70470	Hiperlipoproteinemia tipo 5	D006954		34349009	E78.3	
2203	Hiperlisinemia	D020167		58558003	E72.3	270.7
416	Hiperoxaluria primaria	D006959			E74.8	271.8
93598	Hiperoxaluria primaria tipo 1	C536414			E74.8	
418	Hiperplasia suprarrenal congénita	D000312		237751000	E25.0	255.2
90790	Hiperplasia suprarrenal congénita lipoide por deficiencia de STAR	C537027			E25.0	255.2
90795	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 11-beta-hidrox	C535978		124214007	E25.0	255.2
79101	Hiperprolinemia tipo 2	C538385		124177001	E72.5	270.8
423	Hipertermia maligna	D008305		405501007	T88.3	
99819	Hipertiroidismo familiar gestacional	C566384			E05.8	
79495	Hipertricosis congénita generalizada ligada al X	C538388			Q84.2	
1023	Hipertricosis congénita generalizada tipo Ambras	C536605			Q84.2	
2222	Hipertricosis lanuginosa congénita	C538389		201163007	Q84.2	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
2224	Hipertriptofanemia familiar	C538393			E70.8	270.2
31153	Hipoalfalipoproteinemia	D052456			E78.6	
31154	Hipobetalipoproteinemia	D006995			E78.6	
436	Hipofosfatasia	D007014		190859005	E83.3	275.3
2238	Hipoparatiroidismo familiar aislado	C537156			E20.8	252.1
175	Hipoplasia de cartílago-pelo	C535916		7720002	Q78.8	
2249	Hipoplasia de cúbito - deficiencia intelectual	C536934			Q87.2	
2092	Hipoplasia dérmica focal	D005489		2298005	Q82.8	
2254	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 1	C548069			Q04.3	742.2
2524	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2	C548070			Q04.3	742.2
97249	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 3	C548072			Q04.3	
166063	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	C536716			Q04.3	
166073	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	C548074			Q04.3	
1122	Hipoplasia ulnar - pies hendidos	C536936			Q73.8	
1166	Hipoplasia unilateral congénita del músculo depresor del ángulo de	C535349			Q87.0	
442	Hipotiroidismo congénito	D003409		190268003	E00.0	246.1
442	Hipotiroidismo congénito	D003409		190268003	E00.1	246.1
442	Hipotiroidismo congénito	D003409		190268003	E00.2	246.1
442	Hipotiroidismo congénito	D003409		190268003	E00.9	246.1
442	Hipotiroidismo congénito	D003409		190268003	E03.0	246.1
442	Hipotiroidismo congénito	D003409		190268003	E03.1	246.1
444	Hipotricosis hereditaria de Marie Unna	C535912			Q84.0	
55654	Hipotricosis simple	C537160			L65.8	
2157	Histidinemia	C538320		124628005	E70.8	270.5
2158	Histidinuria renal	C538321			E70.8	
2023	Histiocitoma fibroso maligno	D051677			C49.9	
389	Histiocitosis de células de Langerhans	D006646		65399007	C96.0	277.89
389	Histiocitosis de células de Langerhans	D006646		65399007	C96.5	277.89
389	Histiocitosis de células de Langerhans	D006646		65399007	C96.6	277.89

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
157987	Histiocitosis de células no Langerhans	D015616			D76.3	252.0
137675	Histiocytoid cardiomyopathy	C535584			I42.0	
390	Histoplasmosis	D006660		12962009	B39.0	
390	Histoplasmosis	D006660		12962009	B39.1	
390	Histoplasmosis	D006660		12962009	B39.2	
390	Histoplasmosis	D006660		12962009	B39.3	
390	Histoplasmosis	D006660		12962009	B39.4	
390	Histoplasmosis	D006660		12962009	B39.5	
390	Histoplasmosis	D006660		12962009	B39.9	
2162	Holoprosencefalia	D016142		30915001	Q04.2	
2168	Homocarnosinosis	C535328		61764000	E72.8	270.8
455	Ictiosis epidermolítica superficial	D053560		254169002	Q80.8	
79503	Ictiosis histrix de Curth-Macklin	C536088		254170001	Q80.8	
79504	Ictiosis histrix gravior	C536087			Q80.0	
313	Ictiosis lamelar	D017490		205550003	Q80.2	
461	Ictiosis recesiva ligada al X	D016114		402771003	Q80.1	
42062	Iminoglicinuria	C536285		84121007	E72.0	
463	Incidentaloma suprarrenal	C538238		127021009	D35.0	
464	Incontinencia pigmentaria	D007184		367520004	Q82.3	
183660	Inmunodeficiencia combinada grave	D016511		31323000	D81.0	
183660	Inmunodeficiencia combinada grave	D016511		31323000	D81.1	
183660	Inmunodeficiencia combinada grave	D016511		31323000	D81.2	
183660	Inmunodeficiencia combinada grave	D016511		31323000	D81.3	
183660	Inmunodeficiencia combinada grave	D016511		31323000	D81.9	
277	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina de	C531816			D81.3	279.2
1572	Inmunodeficiencia común variable	D017074		23238000	D83.0	279.06
1572	Inmunodeficiencia común variable	D017074		23238000	D83.1	279.06
1572	Inmunodeficiencia común variable	D017074		23238000	D83.2	279.06
1572	Inmunodeficiencia común variable	D017074		23238000	D83.8	279.06

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
1572	Inmunodeficiencia común variable	D017074		23238000	D83.9	279.06
88642	Insensibilidad congénita al dolor asociada a canalopatía	D009477	D000699	403605007	G60.8	
466	Insomnio familiar fatal	D034062		83157008	A81.8	
97279	Insulinoma	D007340		25324008	E16.8	
469	Intolerancia hereditaria a la fructosa	D005633		20052008	E74.1	271.2
472	Isosporosis	D021865		371423007	A07.3	
2373	Laringomalacia dominante congénita	D055092		253737007	Q31.5	
46059	Latosterolosis	C537880			Q87.8	
99900	LCAD	C535690		237996001	E71.3	
549	Legionelosis	D007877	D007876	195889001	A48.1	
64720	Leiomiomasarcoma	D007890			C49.9	
507	Leishmaniasis	D007896		80612004	B55.0	
507	Leishmaniasis	D007896		80612004	B55.1	
507	Leishmaniasis	D007896		80612004	B55.2	
507	Leishmaniasis	D007896		80612004	B55.9	
548	Lepra	D007918		81004002	A30.0	
548	Lepra	D007918		81004002	A30.1	
548	Lepra	D007918		81004002	A30.2	
548	Lepra	D007918		81004002	A30.3	
548	Lepra	D007918		81004002	A30.4	
548	Lepra	D007918		81004002	A30.5	
548	Lepra	D007918		81004002	A30.8	
548	Lepra	D007918		81004002	A30.9	
509	Leptospirosis	D007922		77377001	A27.0	
509	Leptospirosis	D007922		77377001	A27.8	
509	Leptospirosis	D007922		77377001	A27.9	
98837	Leucemia aguda bifenotípica	D015456		128818009	C95.0	
86851	Leucemia aguda de linaje mixto	D015456		128818009	C95.0	
517	Leucemia aguda mielomonocítica	D015479		30962008	C92.5	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
520	Leucemia aguda promielocítica	D015473		28950004	C92.4	
86849	Leucemia basofílica aguda	D015471		69077002	C94.7	
58017	Leucemia de células peludas	D007943		54087003	C91.4	
67038	Leucemia linfocítica crónica de células B	D015451		51092000	C91.1	
98851	Leucemia mastocítica	D007946		110002002	C94.3	
519	Leucemia mieloide aguda	D015470		17788007	C92.0	
98824	Leucemia mieloide crónica atípica	D054438		188736006	C92.2	
98823	Leucemia mielomonocítica crónica	D015477		127225006	C93.1	
86834	Leucemia mielomonocítica juvenil	D054429		128832006	C93.3	
514	Leucemia monoblástica aguda	D007948		277601005	C92.7	
86829	Leucemia neutrofílica crónica	D015467		128834007	D47.1	
86852	Leucemia prolinfocítica de células B	D054403		128820007	C91.3	
86871	Leucemia prolinfocítica de células T	D015461		128821006	C91.6	
86875	Leucemia/linfoma de células T del adulto	D015459		77430005	C91.5	
512	Leucodistrofia metacromática	D007966	C538597	238031009	E75.2	330.0
85136	Leucoencefalopatía quística sin megalencefalia	C567845			E75.2	348.3
36383	Leucoencefalopatía vascular familiar	C531642			I67.3	
2387	Leuconiquia total	C535889			Q84.4	
95854	Levocardia	D007979		205769006	Q24.1	
36204	Linfangiectasia intestinal	D008201		197260007	I89.0	457.1
90362	Linfangiectasia intestinal primaria	C536567		6124009	I89.0	457.1
2414	Linfangiectasias quísticas pulmonares	C537727		45142002	Q33.8	
538	Linfangioleiomiomatosis	D018192		73017001	D48.7	212.3
33001	Linfedema - distiquiasis	C537710		8634009	Q82.0	
98841	Linfoma anaplásico de células grandes	D017728		277637000	C84.6	
98841	Linfoma anaplásico de células grandes	D017728		277637000	C84.7	
178536	Linfoma cutáneo primario de células B de la zona marginal	D018442		404140004	C83.0	
171901	Linfoma cutáneo primario de células T	D016410			C84.8	
86885	Linfoma cutáneo primario de células T periféricas no específico	D016411		3172003	C84.4	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
543	Linfoma de Burkitt	D008228	D002051	77381001	C83.7	
52416	Linfoma de células del manto	D020522		74654000	C83.1	
86880	Linfoma de células T asociado a una enteropatía	D058527		103686008	C86.2	
98845	Linfoma de Hodgkin clásico rico en linfocitos	D006689		118607005	C81.4	
544	Linfoma difuso de células B grandes	D016403		46732000	C83.3	
86879	Linfoma extranodal nasal de células NK/T	D054391		414166008	C86.0	
545	Linfoma folicular	D008224		55150002	C82.0	
545	Linfoma folicular	D008224		55150002	C82.1	
545	Linfoma folicular	D008224		55150002	C82.2	
545	Linfoma folicular	D008224		55150002	C82.3	
545	Linfoma folicular	D008224		55150002	C82.4	
545	Linfoma folicular	D008224		55150002	C82.5	
545	Linfoma folicular	D008224		55150002	C82.6	
545	Linfoma folicular	D008224		55150002	C82.7	
545	Linfoma folicular	D008224		55150002	C82.9	
48686	Linfoma primario de cavidades	D054685		128800006	C83.8	
86884	Linfoma subcutáneo de células T tipo paniculitis	C537503		103682005	C83.6	
98306	Lipodistrofia parcial familiar	D052496			E88.1	
216	Lipofuscinosis neuronal ceroid	D009472		42012007	E75.4	330.1
79262	Lipofuscinosis neuronal ceroid del adulto	C537950		62009002	E75.4	330.1
79263	Lipofuscinosis neuronal ceroid infantil	C537948		58258004	E75.4	330.1
333	Lipogranulomatosis de Farber	D055577	C537075	79935000	E75.2	272.8
2396	Lipomatosis encefalocraneocutánea	C535736		238905009	E88.2	
69078	Liposarcoma	D008080		49430005	C49.9	
99967	Liposarcoma mixoide/de células redondas	D018208		27849002	C49.9	
525	Liquen plano pilar	C535892		64540004	L66.1	
48471	Lisencefalia	D054082			Q04.3	
533	Listeriosis	D008088		4241002	A32.0	
533	Listeriosis	D008088		4241002	A32.1	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
533	Listeriosis	D008088		4241002	A32.7	
533	Listeriosis	D008088		4241002	A32.8	
533	Listeriosis	D008088		4241002	A32.9	
2404	Loiasis	D008118		44250009	B74.3	
535	Lupus eritematoso cutáneo	D008178		7119001	L93.0	
535	Lupus eritematoso cutáneo	D008178		7119001	L93.1	
535	Lupus eritematoso cutáneo	D008178		7119001	L93.2	
90281	Lupus eritematoso discoide	D008179		200938002	L93.0	
90285	Lupus eritematoso paniculitis	D015435		15084002	L93.2	
90280	Lupus sabañón	C535924		72470008	L93.2	
33226	Macroglobulinemia de Waldenström	D008258		35562000	C88.0	
156207	Macroglosia	D008260	C531735		Q38.2	
2430	Macroglosia dominante	C531735		270516002	Q38.2	
673	Malaria	D008288		61462000	B50.0	
673	Malaria	D008288		61462000	B50.8	
673	Malaria	D008288		61462000	B50.9	
673	Malaria	D008288		61462000	B51.0	
673	Malaria	D008288		61462000	B51.8	
673	Malaria	D008288		61462000	B51.9	
673	Malaria	D008288		61462000	B52.0	
673	Malaria	D008288		61462000	B52.8	
673	Malaria	D008288		61462000	B52.9	
673	Malaria	D008288		61462000	B53.0	
673	Malaria	D008288		61462000	B53.1	
673	Malaria	D008288		61462000	B53.8	
673	Malaria	D008288		61462000	B54	
557	Malformación anorrectal aislada	C537771			Q42.0	
557	Malformación anorrectal aislada	C537771			Q42.1	
557	Malformación anorrectal aislada	C537771			Q42.2	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
557	Malformación anorrectal aislada	C537771			Q42.3	
211266	Malformación arteriovenosa	D001165			Q27.3	
46724	Malformación arteriovenosa cerebral	D002538			Q28.2	
1566	Malformación de Dandy-Walker - polidactilia postaxial	C535771			Q87.8	
83454	Malformación glomuvenosa	C536827		403969002	Q27.8	
64722	Mastitis granulomatosa	D058890		237444008	N61	
79455	Mastocitoma cutáneo	D054705			Q82.2	
98292	Mastocitosis	D008415			C96.2	
98292	Mastocitosis	D008415			D47.0	
98292	Mastocitosis	D008415			Q82.2	
66646	Mastocitosis cutánea	D034701		397012002	Q82.2	
79457	Mastocitosis cutánea maculopapular	D014582		78745000	Q82.2	
2467	Mastocitosis sistémica	D034721		397016004	C96.2	
2475	Mechón blanco con anomalías múltiples	C536700			Q87.8	
616	Meduloblastoma	D008527			C71.6	
2481	Melanocitosis neurocutánea	C537387			D22.3	
2481	Melanocitosis neurocutánea	C537387			D22.4	
2481	Melanocitosis neurocutánea	C537387			D22.5	
2481	Melanocitosis neurocutánea	C537387			D22.6	
2481	Melanocitosis neurocutánea	C537387			D22.7	
39044	Melanoma uveal	C536494		255012009	C69.3	
550	MELAS	D017241		39925003	G71.3	277.87
31202	Melioidosis	D008554		428111003	A24.1	
31202	Melioidosis	D008554		428111003	A24.2	
31202	Melioidosis	D008554		428111003	A24.3	
31202	Melioidosis	D008554		428111003	A24.4	
2485	Melorreostosis	D008557		44697002	M85.8	
2495	Meningioma	D008579		19453003	D32.9	
33475	Meningitis meningocócica	D008585		192644005	A39.0	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
33475	Meningitis meningocócica	D008585		192644005	G01	
55655	Meningitis neumocócica	D008586		51169003	G00.1	
551	MERRF	D017243		68448003	G71.3	277.8
50251	Mesotelioma	D008654		62064005	C45.0	
2582	Mialgia eosinofilia ligadas a triptófano	D016603		403735006	M35.8	
75110	Miasis	D009198		60412004	B87.0	
75110	Miasis	D009198		60412004	B87.1	
75110	Miasis	D009198		60412004	B87.2	
75110	Miasis	D009198		60412004	B87.3	
75110	Miasis	D009198		60412004	B87.4	
75110	Miasis	D009198		60412004	B87.8	
75110	Miasis	D009198		60412004	B87.9	
504	Miasis progresiva	D007815		19362000	B87.0	
589	Miastenia grave	D009157			G70.0	273.8
2583	Micetoma	D008271		95881004	B47.0	
2583	Micetoma	D008271		95881004	B47.1	
2583	Micetoma	D008271		95881004	B47.9	
2513	Microcefalia - albinismo - anomalías digitales	C537322			Q87.8	
2522	Microcefalia - anomalías de fusión de las vértebras cervicales	C537325			Q87.8	
2519	Microcefalia - epilepsia - deficiencia intelectual - cardiopatía	C537544			Q87.8	
2526	Microcefalia - linfedema - coriorretinopatía	C537711			Q87.8	
2515	Microcefalia - miocardiopatía	C537324	C536711		Q87.8	
2514	Microcefalia autosómica dominante	C537323			Q02	
99742	Microcefalia letal de Amish	C538247			Q02	
2535	Microcórnea - corectopia - hipoplasia macular	C537551			Q15.8	
2536	Microcórnea - glaucoma - ausencia de senos frontales	C537552			Q15.8	
2538	Microgastria - anomalía de miembros	C537554			Q87.8	
2552	Microsporidiosis	D016881		61842000	B60.8	
83463	Microtia	C537772		35045004	Q17.2	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
2554	Microtia - anomalías esqueléticas - estatura baja	C538012			Q87.1	
29073	Mieloma múltiple	D009101		55921005	C90.0	
217604	Miocardopatía dilatada	D002311			I42.0	425.4
217607	Miocardopatía dilatada familiar	C536231			I42.0	425.4
592	Miofascitis macrofágica	C537829			M60.8	728.8
141148	Miohiperplasia hemifacial	C535862			Q67.4	
596	Miopatía centronuclear ligada al X	C538647		46804001	G71.2	
53347	Miopatía de Brody	C536607			G71.8	
168572	Miopatía de los nativos amerindios	C538343			G71.2	
45448	Miopatía de Miyoshi	C537480			G71.0	359.1
603	Miopatía distal de tipo Welander, tipo sueco	C536690			G71.0	359.1
602	Miopatía distal tipo Nonaka	C536816			G71.8	359.1
606	Miopatía miotónica proximal	D020967			G71.1	359.1
206966	Miopatía mitocondrial	D017240			G71.3	359.0
2597	Miopatía mitocondrial - acidosis láctica - sordera	C537476			G71.3	359.0
2598	Miopatía mitocondrial con anemia sideroblástica	C536101			G71.3	359.0
607	Miopatía nemalínica	D017696		75072002	G71.2	359.0
610	Miopatía tipo Bethlem	C535436			G71.0	359.1
612	Miotonía agravada por potasio	C538353			G71.1	359.2
615	Mixoma auricular	C538262			D15.1	
99927	Mola hidatiforme	D006828		48430004	O01.0	
99927	Mola hidatiforme	D006828		48430004	O01.1	
99927	Mola hidatiforme	D006828		48430004	O01.9	
573	Monilethrix	D056734			Q84.1	
16	Monocromatismo de conos azules	C538165	C536238	24704003	H53.5	368.5
281	Monosomía 5p	C538482	D003410		Q93.4	
576	Mucopolipidosis tipo II	C538602		70199000	E77.0	272.7
79213	Mucopolisacaridosis	D009083			E76.0	
79213	Mucopolisacaridosis	D009083			E76.1	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
79213	Mucopolisacaridosis	D009083			E76.2	
79213	Mucopolisacaridosis	D009083			E76.3	
579	Mucopolisacaridosis tipo 1	D008059		75610003	E76.0	277.5
580	Mucopolisacaridosis tipo 2	D016532		70737009	E76.1	277.5
581	Mucopolisacaridosis tipo 3	D009084		59990008	E76.2	277.5
582	Mucopolisacaridosis tipo 4	D009085		378007	E76.2	277.5
583	Mucopolisacaridosis tipo 6	D009087		52677002	E76.2	277.5
584	Mucopolisacaridosis tipo 7	D016538		43916004	E76.2	277.5
2073	Narcolepsia con cataplexia	D009290		60380001	G47.4	347.01
2695	Nariz bífida	C535441		204521002	Q30.2	
95455	Necrólisis epidérmica tóxica	D004816			L51.2	
91500	Nefritis tubulointersticial y síndrome de uveitis	C536922		418839003	N10	590.1
654	Nefroblastoma	D009396		25081006	C64	
2665	Nefroma mesoblástico congénito	D018201		11793003	D41.0	
2668	Nefropatía - sordera - hiperparatiroidismo	C536401			Q87.8	
2669	Nefrosis - sordera - anomalías del tracto urinario y digitales	C536402			Q87.8	
652	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	D018761		30664006	D44.8	
247698	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2A	D018813			D44.8	
247709	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2B	D018814			D44.8	
3398	Neoplasia epitelial tímica	C536905		128621008	C37	
3398	Neoplasia epitelial tímica	C536905		128621008	D15.0	
1302	Neumonía con organización criptogénica	D018549			J84.1	516.8
31740	Neumonitis por hipersensibilidad	D000542		37471005	J67.0	495.9
31740	Neumonitis por hipersensibilidad	D000542		37471005	J67.1	495.9
31740	Neumonitis por hipersensibilidad	D000542		37471005	J67.2	495.9
31740	Neumonitis por hipersensibilidad	D000542		37471005	J67.3	495.9
31740	Neumonitis por hipersensibilidad	D000542		37471005	J67.4	495.9
31740	Neumonitis por hipersensibilidad	D000542		37471005	J67.5	495.9
31740	Neumonitis por hipersensibilidad	D000542		37471005	J67.6	495.9

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
31740	Neumonitis por hipersensibilidad	D000542		37471005	J67.7	495.9
31740	Neumonitis por hipersensibilidad	D000542		37471005	J67.8	495.9
31740	Neumonitis por hipersensibilidad	D000542		37471005	J67.9	495.9
221091	Neuralgia del trigémino	D014277		31681005	G50.0	
60039	Neuralgia pudenda	D060545			M79.2	
635	Neuroblastoma	D009447	C536408	432328008	C74.9	
157850	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa	D006211			G23.0	
385	Neurodegeneración con acúmulo cerebral de hierro	C538421			G23.0	333.0
2677	Neuroepitelioma	D018241			C71.9	
157846	Neuroferritinopatía	C548080			G23.0	
638	Neurofibromatosis - síndrome de Noonan	D009456	C537393		Q87.1	
636	Neurofibromatosis tipo 1	D009456	C538607	92824003	Q85.0	252.0
637	Neurofibromatosis tipo 2	D016518	D009464	126949007	Q85.0	
93921	Neurofibromatosis tipo 3	C536641		254240003	Q85.0	
70595	Neuropatía atáxica sensitiva - disartria - oftalmoplejía	C537583			G71.3	
643	Neuropatía axonal gigante	D056768		128207002	G60.8	
140450	Neuropatía motora y sensitiva hereditaria	D015417			G60.0	356.1
90117	Neuropatía motora y sensitiva hereditaria, tipo Okinawa	C535717			G60.0	356.8
140471	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria	D009477			G60.8	356.2
64752	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria tipo 5	D000699		128206006	G60.8	
2686	Neutropenia cíclica	C536227		191347008	D70	288.0
42738	Neutropenia congénita grave	C537592		89655007	D70	
624	Nevus flamígero múltiple familiar	D019339			Q82.5	
31204	Nocardiosis	C536125		29227009	A43.0	
31204	Nocardiosis	C536125		29227009	A43.1	
31204	Nocardiosis	C536125		29227009	A43.8	
31204	Nocardiosis	C536125		29227009	A43.9	
2700	NOMA	D009625		18116006	A69.0	
79098	Oftalmia simpática	D009879		75315001	H44.1	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
2737	Oncocercosis	D015827	D009855	240842000	B73	
2746	Opsismodisplasia	C537122		254068007	Q78.8	
248095	Osteoartropatía hipertrófica primaria	D010004			M89.4	
58040	Osteoblastoma	D018215			D16.0	
58040	Osteoblastoma	D018215			D16.1	
58040	Osteoblastoma	D018215			D16.3	
58040	Osteoblastoma	D018215			D16.4	
58040	Osteoblastoma	D018215			D16.5	
58040	Osteoblastoma	D018215			D16.6	
58040	Osteoblastoma	D018215			D16.7	
58040	Osteoblastoma	D018215			D16.8	
2764	Osteocondritis desecante	D010008			M93.2	
1517	Osteocondrodisplasia hipertrófica tipo Cantu	C535572			Q87.3	
665	Osteodistrofia hereditaria de Albright	C537045		58833000	E20.1	275.4
666	Osteogénesis imperfecta	D010013		78314001	Q78.0	
2772	Osteogénesis imperfecta - microcefalia - cataratas	C537558			Q78.0	
216812	Osteogénesis imperfecta tipo 3	C536044		385483009	Q78.0	
216820	Osteogénesis imperfecta tipo 4	C536045		205497004	Q78.0	
216828	Osteogénesis imperfecta tipo 5	C536046			Q78.0	
85195	Osteólisis expansiva, forma familiar	C536335		254153009	M89.5	733.9
2780	Osteopatía estriada - esclerosis craneal	C536053		254129003	Q78.8	
2781	Osteopetrosis	D010022			Q78.2	
2785	Osteopetrosis con acidosis tubular renal	C536058		254122007	Q78.2	
2783	Osteopetrosis dominante tipo 1	C536056			Q78.2	
2788	Osteoporosis - pseudoglioma	C536063		254112001	Q87.5	
668	Osteosarcoma	D012516		21708004	C41.9	
2014	Paladar hendido	D002972		87979003	Q35.1	
2014	Paladar hendido	D002972		87979003	Q35.3	
2014	Paladar hendido	D002972		87979003	Q35.5	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
2014	Paladar hendido	D002972		87979003	Q35.7	
2014	Paladar hendido	D002972		87979003	Q35.9	
171700	Panbronquiolitis difusa	C536174			J44.8	
674	Páncreas accesorio	C536003		79037006	Q45.3	
675	Páncreas anular	C536376		40315008	Q45.1	
677	Pancreatoblastoma	C537162		53618008	C25.1	
33577	Paniculitis nodular no supurativa	D010201		33760009	M35.6	729.3
2807	Papiloma del plexo coroideo	D020288		18021007	D33.0	
64745	Pápulas urticariales pruriginosas y placas de embarazo	C535817		88697005	O26.8	
679	Papulosis atrófica maligna	D054853			I77.8	453.9
98842	Papulosis linfomatoide	D017731		31047003	C86.6	
2309	Paquioniquia congénita	D053549		39427000	Q84.5	
73260	Paracoccidiomicosis	D010229		59925007	B41.0	
73260	Paracoccidiomicosis	D010229		59925007	B41.7	
73260	Paracoccidiomicosis	D010229		59925007	B41.8	
73260	Paracoccidiomicosis	D010229		59925007	B41.9	
206976	Parálisis periódica	D010245			G72.3	
682	Parálisis periódica hipercalémica	D020513	C535409	278513006	G72.3	359.3
681	Parálisis periódica hipocalémica	D020514		82732003	G72.3	359.3
683	Parálisis supranuclear progresiva	D013494			G23.1	333.0
99750	Parálisis supranuclear progresiva atípica	C537240			G23.1	
684	Paramiotonía congénita de Von Eulenburg	C538616			G71.1	359.29
100991	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 10	C537482			G11.4	
100993	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 12	C537484			G11.4	
100994	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 13	C537485			G11.4	
100999	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 19	C536856			G11.4	
101009	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 29	C536863			G11.4	
100984	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 3	C536864			G11.4	
100985	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 4	C536865			G11.4	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
100988	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 6	C536866			G11.4	
100989	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 8	C536867			G11.4	
100990	Paraplejía espástica autosómica dominante tipo 9	C536868			G11.4	
2822	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 11	C538335	C537483		G11.4	
100995	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 14	C537486			G11.4	
100996	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 15	C536642			G11.4	
101005	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 25	C536861			G11.4	
101006	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 26	C536862			G11.4	
100986	Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 5A	C536871			G11.4	
100997	Paraplejía espástica ligada al X tipo 16	C536643			G11.4	
99015	Paraplejía espástica tipo 2	C536857			G11.4	
97352	Pelagra	D010383		418186002	E52	
170	Pelo lanoso	C536745		52564001	Q84.1	
703	Pemfigoide bulloso	D010391		77090002	L12.0	694.5
63275	Penfigoide gestationis	D006559		86081009	L12.8	
2842	Penoescrotal transposición	C536650			Q55.8	
1335	Pentalogía de Cantrell	D058502		281587000	Q89.7	
11	Pentasmía X	C535319		43248007	Q97.1	
2843	Pentosuria	C536652		55824003	E74.8	271.8
707	Peste	D015009	D010930	83436008	A20.0	
707	Peste	D015009	D010930	83436008	A20.1	
707	Peste	D015009	D010930	83436008	A20.2	
707	Peste	D015009	D010930	83436008	A20.3	
707	Peste	D015009	D010930	83436008	A20.7	
707	Peste	D015009	D010930	83436008	A20.8	
707	Peste	D015009	D010930	83436008	A20.9	
3003	Picnoacondrogénesis	C536251			Q78.8	
763	Picnodisostosis	D058631			Q78.8	
2884	Piebaldismo	D016116		6479008	E70.3	709.0

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
91414	Pilomatrixoma	D018296		44155009	C44.3	
91414	Pilomatrixoma	D018296		44155009	C44.6	
48104	Pioderma gangrenoso	D017511		74578003	L88	686.0
764	Piomiositis	D052880		65110003	M60.0	728.0
2897	Pityriasis rubra pilaris	D010916		3755001	L44.0	696.4
86855	Plasmacitoma	D010954		10639003	C90.2	
86855	Plasmacitoma	D010954		10639003	C90.3	
2900	Pleonosteosis	C537118		41656005	Q68.8	
2505	Pliegues circulares benignos múltiples de la piel de las extremidades	C537575		239142006	Q82.8	
727	Poliangeítis microscópica	D055953			M31.7	447.8
767	Poliarteritis nodosa	D010488		155441006	M30.0	446.0
729	Policitemia vera	D011087		109992005	D45	
728	Policondritis recidivante	D011081		72275000	M94.1	733.99
2913	Polidactilia	D017689			Q69.0	
2913	Polidactilia	D017689			Q69.1	
2913	Polidactilia	D017689			Q69.2	
2913	Polidactilia	D017689			Q69.9	
3453	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1	C538275			E31.0	258.1
732	Polimiositis	D017285		31384009	M33.2	710.4
2912	Poliomielitis	D011051		398102009	A80.0	
2912	Poliomielitis	D011051		398102009	A80.1	
2912	Poliomielitis	D011051		398102009	A80.2	
2912	Poliomielitis	D011051		398102009	A80.3	
2912	Poliomielitis	D011051		398102009	A80.4	
2912	Poliomielitis	D011051		398102009	A80.9	
96321	Poliploidía	D011123		48099008	Q92.7	
733	Poliposis adenomatosa familiar	D011125			D12.6	
220460	Poliposis adenomatosa familiar atenuada	C538265			D12.6	
731	Poliquistosis renal autosómica recesiva	D017044		28770003	Q61.1	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
99810	Porencefalia familiar	C536850			Q04.6	
738	Porfíria	D011164			E80.0	
738	Porfíria	D011164			E80.1	
738	Porfíria	D011164			E80.2	
79276	Porfíria aguda intermitente	D017118		234422006	E80.2	277.1
101330	Porfíria cutánea tarda	D017119		61860000	E80.1	
79358	Poroqueratosis	D017499			Q82.8	
2965	Prolactinoma	D015175		34337008	D35.2	
2965	Prolactinoma	D015175		34337008	E22.1	
95458	Prolapso de la válvula tricúspide	D014263		253383003	Q22.8	
79278	Protoporfíria eritropoyética	D046351		51022005	E80.0	277.1
2976	Pseudo leprechaunismo de Patterson	C536310			E34.8	
750	Pseudoacondroplasia	C535819		22567005	Q77.8	
756	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	D011546		43941006	N25.8	
97593	Pseudohipoparatiroidismo	D011547			E20.1	275.4
94089	Pseudohipoparatiroidismo tipo 1B	C548075			E20.1	
79444	Pseudohipoparatiroidismo tipo 1C	C548076			E20.1	275.4
94090	Pseudohipoparatiroidismo tipo 2	C548077		42183005	E20.1	
26790	Pseudomixoma peritoneal	D011553		112679004	C78.6	
99811	Pseudoobstrucción intestinal neuronal	C537394			K59.8	
129	Pseudopelada de Brocq	C531609		238731001	L66.0	
79445	Pseudopseudohipoparatiroidismo	D011556			E20.1	275.4
758	Pseudoxantoma elástico	D011561		252246005	Q82.8	
95708	Pubertad precoz	D011629			E22.8	
95708	Pubertad precoz	D011629			E30.1	
3000	Pubertad precoz familiar limitada al varón	C536961		237818003	E30.1	259.1
2947	Pulgar trifalángico - braquiectrodactilia	C536564			Q74.8	
99908	Pulmón del criador de pájaros	D001716		85407005	J67.2	
49566	Púrpura fulminante adquirido	D055665	D014884		D65	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
3002	Púrpura trombocitopénica inmune	D016553		234490009	D69.3	287.3
54057	Púrpura trombocitopénica trombótica	D011697		78129009	M31.1	287.3
93585	Púrpura trombocitopénica trombótica adquirida	C536901			M31.3	446.6
2334	Queratitis autosómica dominante	C537022			H16.8	370.8
67043	Queratitis por acantoamoeba	D015823		231896005	B60.1	
67043	Queratitis por acantoamoeba	D015823		231896005	H16.8	
156071	Queratoconos	D007640			H18.6	
1366	Queratodermia palmoplantar autosómica recesiva y alopecia congén	C535336			Q82.8	
1366	Queratodermia palmoplantar autosómica recesiva y alopecia congén	C535336			Q84.0	
2339	Queratosis folicular enanismo atrofia cerebral	C536158			Q87.1	
2340	Queratosis folicular espinulosa decalvante	C536159			Q82.8	
499	Querión de Celso	C536165			B35.0	
184	Querubismo	D002636		76098004	K10.8	526.8
2356	Quiste aracnoideo	D016080		33595009	G93.0	348.0
2357	Quiste broncogénico	D001994		9550003	J98.4	
488	Quiste uracal	D014496		17234001	Q64.4	
780	Rabdomiosarcoma	D012208		30924005	C49.9	
99756	Rabdomiosarcoma alveolar	D018232		63449009	C49.9	
99757	Rabdomiosarcoma embrionario	D018233		14269005	C49.9	
770	Rabia	D011818		14168008	A82.0	
770	Rabia	D011818		14168008	A82.1	
770	Rabia	D011818		14168008	A82.9	
178517	Reticulosis pagetoide localizada	D056267		404120006	C84.0	
790	Retinoblastoma	D012175		19906005	C69.2	
3086	Retinocoroidopatía vítrea autosómica dominante	C536352			H35.5	
90050	Retinopatía del prematuro	D012178		415297005	H35.1	362.2
791	Retinosis pigmentaria	D012174			H35.5	362.7
1851	Riñón displásico multiquístico	D021782		204962002	Q61.4	
97364	Riñón displásico multiquístico bilateral	D021782	C537373		Q61.4	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
97363	Riñón displásico multiquístico unilateral	D021782			Q61.4	
1309	Riñón esponjoso medular	D007691		236443009	Q61.5	
3124	Sacaropinuria	C537218		111397004	E72.3	270.8
54368	Sarcocistosis	D012523		88905005	A07.8	
797	Sarcoidosis	D012507			D86.0	135
797	Sarcoidosis	D012507			D86.1	135
797	Sarcoidosis	D012507			D86.2	135
797	Sarcoidosis	D012507			D86.3	135
797	Sarcoidosis	D012507			D86.8	135
797	Sarcoidosis	D012507			D86.9	135
86897	Sarcoma de células de Langerhans	D054752		128814006	C96.4	
86902	Sarcoma de células dendríticas foliculares	D054740		128816008	C96.4	
86900	Sarcoma de células dendríticas interdigitante	D054739		128815007	C96.4	
33276	Sarcoma de Kaposi	D012514		49937004	C46.0	
33276	Sarcoma de Kaposi	D012514		49937004	C46.1	
33276	Sarcoma de Kaposi	D012514		49937004	C46.2	
33276	Sarcoma de Kaposi	D012514		49937004	C46.3	
33276	Sarcoma de Kaposi	D012514		49937004	C46.7	
33276	Sarcoma de Kaposi	D012514		49937004	C46.8	
33276	Sarcoma de Kaposi	D012514		49937004	C46.9	
66661	Sarcoma de mastocitos	D012515		13583002	C96.2	
213711	Sarcoma del estroma endometrial	D018203			C54.1	
86896	Sarcoma histiocítico	D054747		109988003	C96.8	
86850	Sarcoma mieloide	D023981		35287006	C92.3	
3129	Sarcosinemia	C537236		64852002	E72.5	270.8
3104	Secuencia de Robin - oligodactilia	C535688			Q87.0	
3166	Sialuria	C537332		34566007	E77.8	275.8
90025	Sindactilia	D013576			Q70.0	
90025	Sindactilia	D013576			Q70.1	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
90025	Sindactilia	D013576			Q70.2	
90025	Sindactilia	D013576			Q70.3	
90025	Sindactilia	D013576			Q70.4	
90025	Sindactilia	D013576			Q70.9	
93403	Sindactilia tipo 2	C538153			Q70.0	
93403	Sindactilia tipo 2	C538153			Q70.2	
93404	Sindactilia tipo 3	C538154			Q70.1	
93406	Sindactilia tipo 5	C538155			Q70.0	
93406	Sindactilia tipo 5	C538155			Q70.2	
195	Síndrome "cat-eye"	C535918		26445008	Q92.8	
7	Síndrome 3C	C535313			Q87.8	
8	Síndrome 47,XY	D014997	C535317		Q98.5	
10	Síndrome 48,XXYY	D007713		403760006	Q98.8	
958	Síndromeacrorenomandibular	C535665			Q87.8	
978	Síndrome ADULT	C538052			Q87.2	
1028	Síndrome amelo-ónico-hipohidrotico	C538245			Q82.4	
1133	Síndrome AREDYLD	C537427			Q87.8	
137888	Síndrome aurículo-condilar	C538270			Q75.8	
107	Síndrome BOR	D019280		290006	Q87.8	
135	Síndrome CACH	C537420			E75.2	341.8
71279	Síndrome CANOMAD	C537980			G61.8	
1340	Síndrome cardio-facio-cutáneo	C535579		403770008	Q87.8	
1377	Síndrome cataratas - microcornea	C538287			Q13.8	
138	Síndrome CHARGE	D058747		47535005	Q87.8	
1458	Síndrome CODAS	C536434			Q87.8	
1412	Síndrome con coalición tarso-carpal	C536943			Q74.8	
168796	Síndrome corazón-mano tipo esloveno	C535852			Q87.2	
1529	Síndrome craneofacial-sordera-mano	C536453			Q87.0	
90290	Síndrome CREST	D017675		31848007	M34.1	710.1

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
916	Síndrome de Aase-Smith	C535332			Q87.8	
920	Síndrome de abléfaron - macrostomía	C535557			Q87.0	
921	Síndrome de Abruzzo-Erickson	C535559			Q87.8	
2561	Síndrome de Ackerman	C538170			K00.2	
974	Síndrome de Adams-Oliver	C538225		34748004	Q87.2	
50	Síndrome de Aicardi	D058540		80651009	Q04.0	
51	Síndrome de Aicardi-Goutières	C535607		230312006	G31.8	330.0
52	Síndrome de Alagille	D016738		31742004	Q44.7	
59	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	C537047			E03.1	318.1
1005	Síndrome de alopecia - contracturas - enanismo - deficiencia intelectual	C537051			Q87.8	
1008	Síndrome de alopecia-epilepsia-piorrea-discapacidad intelectual	C537057			Q87.8	
726	Síndrome de Alpers	D002549		20415001	G31.8	330.8
63	Síndrome de Alport	D009394		399340005	Q87.8	
88918	Síndrome de Alport tipo dominante	C536586			Q87.8	
88919	Síndrome de Alport tipo recesivo	C536587			Q87.8	
64	Síndrome de Alström	D056769		63702009	Q87.8	278.0
1021	Síndrome de amaurosis-hipertrichosis	C536604			H35.5	
1031	Síndrome de amelogénesis imperfecta-nefrocalcinosis	C538241		109477002	K00.5	
49827	Síndrome de anemia megaloblástica sensible a tiamina	C536510		237617006	Q21.0	
1052	Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada	C536987			Q99.8	
72	Síndrome de Angelman	D017204		76880004	Q93.5	
1104	Síndrome de anoftalmía plus	C537767			Q87.8	
81	Síndrome de antisintetasas	C537778		445187004	M35.8	279.8
83	Síndrome de Antley-Bixler	C537780		62964007	Q87.0	
87	Síndrome de Apert	D000168		205258009	Q87.0	
109007	Síndrome de artrogriposis	D001176			Q68.8	
70588	Síndrome de aspiracion de meconio	D008471		206292002	P24.0	
1200	Síndrome de atresia coanal - sordera - cardiopatía - dismorfismo	C537411			Q87.8	
1215	Síndrome de atrofia óptica autosómica dominante plus	C535351			H47.2	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
782	Síndrome de Axenfeld-Rieger	C535679		47507006	Q13.8	
1221	Síndrome de Baelz	C535921		26374003	K13.0	527.2
1225	Síndrome de Baller-Gerold	C536788		77608001	Q75.0	
1226	Síndrome de Bamforth	C537901			E03.1	243
1227	Síndrome de Bangstad	C537902			E31.8	
1231	Síndrome de Barber-Say	C537908		408537003	Q87.0	
110	Síndrome de Bardet-Biedl	D020788		5619004	Q87.8	
111	Síndrome de Barth	D056889			E71.1	271.8
112	Síndrome de Bartter	D001477			E26.8	255.13
113	Síndrome de Bazex-Dupré-Christol	C537663		254820002	L98.8	709.8
116	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	D001506		81780002	Q87.3	
1237	Síndrome de Beemer-Ertbruggen	C537668			Q87.8	
1239	Síndrome de Behr	C537669			H35.5	334.2
274	Síndrome de Bernard-Soulier	D001606		54569005	D69.1	287.1
125	Síndrome de Bloom	D001816		4434006	Q82.2	
127	Síndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann	C536575		21634003	Q87.8	
1270	Síndrome de Bowen-Conradi	C537081			Q87.8	
1292	Síndrome de braquimorfismo - oncodisplasia - disfalangismo	C536242			Q87.1	
130	Síndrome de Brugada	D053840		418818005	I49.8	427.4
131	Síndrome de Budd-Chiari	D006502		82385007	I82.0	453.0
1306	Síndrome de Buschke-Ollendorff	C537415			Q78.8	
3292	Síndrome de camptodactilia de Tel Hashomer	C536953			Q74.0	
1328	Síndrome de Camurati-Engelmann	D003966			Q78.3	
1338	Síndrome de cardiopatía - hamartomas de la lengua - polisindactilia	C535849			Q87.8	
1388	Síndrome de Catel-Manzke	C535347			Q87.8	
380	Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig	C537300		32985001	Q87.0	
46627	Síndrome de Char	C538076			Q87.8	
167	Síndrome de Chédiak-Higashi	D002609		111396008	E70.3	288.2
85278	Síndrome de Christianson	C537450			Q87.8	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
183	Síndrome de Churg-Strauss	D015267	C531653	82275008	M30.1	446.4
191	Síndrome de Cockayne	D003057		21086008	Q87.1	
192	Síndrome de Coffin-Lowry	D038921		15182000	Q87.0	319
1465	Síndrome de Coffin-Siris	C536436		10007009	Q87.1	
1467	Síndrome de Cogan	D055952		405810005	H16.3	370.52
193	Síndrome de Cohen	C536438		56604005	Q87.8	
2050	Síndrome de Cole-Carpenter	C535963			Q78.0	
97244	Síndrome de columna rígida	C535683			G71.2	
1486	Síndrome de contracturas congénitas letales tipo 1	C537194			Q68.8	
199	Síndrome de Cornelia de Lange	D003635		40354009	Q87.1	
3071	Síndrome de Costello	D056685		309776008	Q87.8	
1505	Síndrome de costillas cortas-polidactilia	D012779		205484001	Q77.2	
93333	Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra	C535550			Q87.5	
201	Síndrome de Cowden	D006223		58037000	Q85.8	
1512	Síndrome de Crane Heise	C536452			Q87.5	
205	Síndrome de Crigler-Najjar	D003414		28259009	E80.5	277.4
79234	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 1	C536212		8933000	E80.5	
79235	Síndrome de Crigler-Najjar tipo 2	C536213		68067009	E80.5	
1545	Síndrome de Crisponi	C536214			G90.8	
2036	Síndrome de cuero cabelludo-oreja-pezon	C536623			Q87.8	
553	Síndrome de Cushing	D003480	D000308	47270006	E24.0	255.0
553	Síndrome de Cushing	D003480	D000308	47270006	E24.1	255.0
553	Síndrome de Cushing	D003480	D000308	47270006	E24.2	255.0
553	Síndrome de Cushing	D003480	D000308	47270006	E24.3	255.0
553	Síndrome de Cushing	D003480	D000308	47270006	E24.4	255.0
553	Síndrome de Cushing	D003480	D000308	47270006	E24.8	255.0
553	Síndrome de Cushing	D003480	D000308	47270006	E24.9	255.0
1563	Síndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer	C535769			Q87.8	
2962	Síndrome de De Barsy	C535990		59252009	Q87.8	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
64748	Síndrome de Dejerine-Sottas	C538392		111499002	G60.0	356.0
567	Síndrome de delección 22q11.2	D058165			D82.1	279.11
220	Síndrome de Denys-Drash	D030321		236385009	N04.1	
1425	Síndrome de Desbuquois	C535943		254099008	Q78.8	
1766	Síndrome de desequilibrio	C535731		230782004	G11.8	334.2
3454	Síndrome de discapacidad intelectual-retraso en el desarrollo-contr	C536703			G71.8	
36899	Síndrome de distonía mioclónica	C536096			G24.1	333.6
83452	Síndrome de dolor regional complejo	D020918		128200000	G56.4	
83452	Síndrome de dolor regional complejo	D020918		128200000	M89.0	
2143	Síndrome de Donnai-Barrow	C536390			Q87.8	
234	Síndrome de Dubin-Johnson	D007566			E80.6	277.4
235	Síndrome de Dubowitz	C535718		2593002	Q87.1	
239	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	C535726		82699004	Q77.7	
98249	Síndrome de Ehlers-Danlos	D004535			Q79.6	
75497	Síndrome de Ehlers-Danlos ligado al X	C536197			Q79.6	
90309	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 1	C536194		83470009	Q79.6	
90318	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 2	C536195		20766005	Q79.6	
75496	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo progeroide	C536201			Q79.6	
289	Síndrome de Ellis-Van Creveld	D004613		62501005	Q77.6	
96170	Síndrome de Emanuel	C535733			Q92.6	
1019	Síndrome de Epstein	C535507			D69.4	
188	Síndrome de extravasación capilar sistémica	D019559		87730004	I78.8	276.5
1984	Síndrome de Fechtner	C537078			D69.4	287.3
47612	Síndrome de Felty	D005258		57160007	M05.0	714.1
3255	Síndrome de Filippi	C538152			Q87.8	
1272	Síndrome de Fine-Lubinsky	C537933			Q87.8	
2044	Síndrome de Floating-Harbor	C537062		312214005	Q87.8	
2047	Síndrome de Flynn-Aird	C537066		239056006	Q87.8	
2048	Síndrome de Foix-Chavany-Marie	C537069			G12.2	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
3219	Síndrome de Fountain	C537270			Q87.8	
2052	Síndrome de Fraser	D058497			Q87.0	
347	Síndrome de Frasier	D052159		445431000	N04.1	
2053	Síndrome de Freeman-Sheldon	C535483		52616002	Q87.0	
2059	Síndrome de Fryns	C538070			Q87.8	
2854	Síndrome de Fuhrmann	C538189			Q74.8	
2065	Síndrome de Galloway	C537548			Q04.3	
79665	Síndrome de Gardner	D005736		60876000	D12.6	
356	Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	D016098		67155006	A81.8	
358	Síndrome de Gitelman	D053579		3188003	N15.8	
374	Síndrome de Goldenhar	D006053		15557005	Q87.0	
376	Síndrome de Gordon	C537288		237850008	Q68.8	
2095	Síndrome de Gorlin-Chaudry-Moss	C537290		205800003	Q87.0	
2097	Síndrome de Grant	C537293			Q87.5	
2101	Síndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef	C537621			Q87.8	
2103	Síndrome de Guillain-Barré	D020275		40956001	G61.0	357.0
2957	Síndrome de Guttmacher	C538278			Q87.2	
99803	Síndrome de Haddad	C536209			G47.3	
2342	Síndrome de Haim-Munk	C537627			Q82.8	
2116	Síndrome de Hartnup	D006250			E72.0	270.2
99872	Síndrome de Hashimoto-Pritzker	C535843		404160007	C96.5	
2139	Síndrome de Hernández-Aguirre Negrete	C538112			Q87.8	
64739	Síndrome de hiperestimulación ovárica	D016471		129635004	N98.1	
392	Síndrome de Holt-Oram	C535326		19092004	Q87.2	
2167	Síndrome de Holzgreve-Wagner-Rehder	C535327			Q87.8	
3322	Síndrome de Hoyeraal-Hreidarsson	C536068			D61.0	
740	Síndrome de Hutchinson-Gilford	D011371		238870004	E34.8	259.8
2286	Síndrome de incisivo central maxilar medio único	C537342			K00.2	520.9
754	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	D013734		12313004	E34.5	257.8

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
3018	Síndrome de isquemia retiniana - hialinosis de los vasos pequeños	C535283			E78.8	
1540	Síndrome de Jackson-Weiss	C537559			Q87.8	
2308	Síndrome de Jacobsen	D054868		4325000	Q93.5	
90647	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	D029593		373905003	I45.8	
474	Síndrome de Jeune	C537571			Q77.2	
2315	Síndrome de Johanson-Blizzard	C535880		75979009	Q87.8	
2319	Síndrome de Juberger-Hayward	C537690			Q87.0	
2322	Síndrome de Kabuki	C537705			Q87.0	
478	Síndrome de Kallmann	D017436		93559003	E23.0	253.4
2328	Síndrome de Kapur-Toriello	C537008			Q87.8	
2329	Síndrome de Karsck-Neugebauer	C537319			Q87.2	
480	Síndrome de Kearns-Sayre	D007625		25792000	H49.8	277.87
2333	Síndrome de Kenny-Caffey	C537020		82837002	Q87.1	
85202	Síndrome de Keutel	C536167			Q87.8	
2908	Síndrome de Kindler	C536321		238836000	Q81.8	
99741	Síndrome de King-Denborough	C536883			G71.2	
33543	Síndrome de Kleine-Levin	D017593		111488004	G47.8	349.8
1571	Síndrome de Knobloch	C537209			Q15.8	361.8
185	Síndrome de la cimitarra	D012587		39905002	Q26.8	
2834	Síndrome de la piel arrugada	C536750		238875009	Q82.8	710.9
36236	Síndrome de la piel escaldada por estafilococos	D013206			L00	
97330	Síndrome de la salida torácica	D013901		128210009	G54.0	
502	Síndrome de Langer-Giedion	D015826	C536555		Q87.8	
633	Síndrome de Laron	D046150			E34.3	259.4
2377	Síndrome de Laurence-Moon	D007849		232059000	Q87.8	
2378	Síndrome de Laurin-Sandrow	C535689			Q87.2	
137605	Síndrome de Legius	C548032			Q85.0	
506	Síndrome de Leigh	D007888		29570005	G31.8	330.8
137839	Síndrome de Lemierre	D057831			I80.8	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
2382	Síndrome de Lennox-Gastaut	C535500		230418006	G40.4	345.0
510	Síndrome de Lesch-Nyhan	D007926		10406007	E79.1	
526	Síndrome de Liddle	D056929			I15.1	405.9
524	Síndrome de Li-Fraumeni	D016864		428850001	D48.9	
89844	Síndrome de lisencefalia tipo Norman-Roberts	C537848			Q04.3	
168	Síndrome de los cabellos anágenos caducos	D058247		238735005	L65.1	
2409	Síndrome de Lowry-MacLean	C537037			Q87.8	
1824	Síndrome de Lowry-Wood	C537038			Q87.5	
2461	Síndrome de Marden-Walker	C535910			Q87.0	
558	Síndrome de Marfan	D008382		19346006	Q87.4	
560	Síndrome de Marshall	C536025		33410002	Q87.0	
561	Síndrome de Marshall-Smith	C536026		73284007	Q87.3	
562	Síndrome de McCune-Albright	D005359		36517007	Q78.1	
2471	Síndrome de McDonough	C538158			Q87.8	
2473	Síndrome de McKusick Kaufman	C538159			Q87.8	
66629	Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen	C537279			Q87.8	
2482	Síndrome de Melhem-Fahl	C537238			Q76.4	
2483	Síndrome de Melkersson-Rosenthal	D008556		37770007	G51.2	351.8
2528	Síndrome de microcefalia-microcornea, tipo Seemanova	C537539	C537536		Q87.8	
1617	Síndrome de microdelección 2q24	C538316			Q93.5	
1001	Síndrome de microdelección 2q37	C538317			Q93.5	
1621	Síndrome de microdelección 3q13	C536808			Q93.5	
1713	Síndrome de microduplicación 17p11.2	C536578			Q92.3	
531	Síndrome de Miller-Dieker	D054221		253148005	Q04.3	
98919	Síndrome de Miller-Fisher	D019846		1767005	G61.0	
570	Síndrome de Moebius	D020331			Q87.0	
52368	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	C535808			G31.8	
2565	Síndrome de Mononen Karnes Senac	C535914			Q87.5	
3347	Síndrome de Mounier-Kühn	D014137		57451009	J98.0	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
2152	Síndrome de Mowat-Wilson	C536990			Q43.1	
53271	Síndrome de Muenke	C537369		440350001	Q87.0	
587	Síndrome de Muir-Torre	D055653		403824007	L72.8	
245	Síndrome de Nager	C538184		35520007	Q75.4	
627	Síndrome de Nance-Horan	C538336			Q87.0	520.9
2663	Síndrome de Nathalie	C538342			Q87.8	V41.2
199244	Síndrome de Nelson	D009347		43019009	E24.1	255.0
2671	Síndrome de Neu-Laxova	C536405		77817004	Q87.8	
35125	Síndrome de nevus epidérmico	D054000	C536114	239107007	Q85.8	
648	Síndrome de Noonan	D009634		205684007	Q87.1	
2704	Síndrome de Ochoa	C536480			N31.8	
1183	Síndrome de opsoclono-mioclono	D053578		230350000	G25.3	330.8
672	Síndrome de Pallister-Hall	D054975		56677004	D33.0	
94086	Síndrome de pañal azul	C536239		59531002	E70.8	270.2
678	Síndrome de Papillon-Lefèvre	D010214		40158001	Q82.8	
705	Síndrome de Pendred	C536648		70348004	E07.1	246.1
2869	Síndrome de Peutz-Jeghers	D010580		54411001	Q85.8	
710	Síndrome de Pfeiffer	C538582		70410008	Q87.0	
2871	Síndrome de Pfeiffer-Palm-Teller	C537889			Q87.1	
2670	Síndrome de Pierson	C537185			N04.8	581.9
2896	Síndrome de Pitt Hopkins	C537403			Q87.0	
721	Síndrome de plaquetas grises	D055652		51720005	D69.1	287.1
54028	Síndrome de Plummer-Vinson	D011004		80126007	D50.1	530.5
2911	Síndrome de Poland	D011045		38371006	Q79.8	
93271	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Verma-Naumoff	C537602		254051008	Q77.2	
52022	Síndrome de Potocki-Shaffer	C538356			Q93.5	
739	Síndrome de Prader-Willi	D011218		89392001	Q87.1	
744	Síndrome de Proteus	D016715		23150001	Q87.3	
33108	Síndrome de pterigium múltiple letal	C537378		60192008	Q79.8	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
2950	Síndrome de pulgar trifalángico - polisindactilia	C536563			Q74.8	
2202	Síndrome de queratodermia palmoplantar - sordera	C536152			Q82.8	
93111	Síndrome de quistes renales y diabetes	C535520			E11.2	250.4
769	Síndrome de Rabson-Mendenhall	D056731		33559001	E13	
3019	Síndrome de Ramon	C535285			Q87.8	
983	Síndrome de regresión testicular	C537770			Q55.0	
233	Síndrome de retracción de Duane	D004370			H50.8	378.9
778	Síndrome de Rett	D015518		68618008	F84.2	299.8
3096	Síndrome de Reye	D012202		74351001	G93.7	331.81
1399	Síndrome de Richards-Rundle	C535674			G60.2	356.8
3101	Síndrome de Richieri Costa-da Silva	C535675			Q87.8	
3102	Síndrome de Richieri Costa-Pereira	C535677			Q87.8	
3103	Síndrome de Roberts	C535687		48718006	Q73.8	
1507	Síndrome de Robinow autosómico recesivo	C535863			Q87.1	
101016	Síndrome de Romano-Ward	D029597		20852007	I45.8	
3110	Síndrome de Rombo	C535870			L98.8	
2909	Síndrome de Rothmund-Thomson	D011038		69093006	Q82.8	
647	Síndrome de rotura de Nijmegen	D049932	C531759		Q87.8	
290	Síndrome de rubéola congénita	D012410		1857005	P35.0	
783	Síndrome de Rubinstein-Taybi	D012415		45582004	Q87.2	
140969	Síndrome de Saldino-Mainzer	C535463			Q87.5	
3132	Síndrome de Say-Barber-Miller	C536618			Q87.8	
3133	Síndrome de Say-Field-Coldwell	C536619			Q74.8	
37748	Síndrome de Schnitzler	D019873			L50.8	716.9
807	Síndrome de Sebastian	C537531			D69.4	287.3
808	Síndrome de Seckel	C537533		57917004	Q87.1	
3156	Síndrome de Senior-Loken	C537580			Q61.5	
3162	Síndrome de Sezary	D012751		4950009	C84.1	
2462	Síndrome de Shprintzen-Goldberg	C537328			Q87.8	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
3168	Síndrome de Sillence	C537338			Q74.8	
813	Síndrome de Silver-Russell	D056730		15069006	Q87.1	
373	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	C537340		439143004	Q87.3	
816	Síndrome de Sjögren-Larsson	D016111		111303009	Q87.1	757.1
818	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	D019082		43929004	Q87.1	
819	Síndrome de Smith-Magenis	D058496		401315004	Q93.5	
820	Síndrome de Sneddon	D018860			I77.8	447.8
821	Síndrome de Sotos	D058495		75968004	Q87.3	
3194	Síndrome de Stern-Lubinsky-Durrie	C537488	C536444		H18.5	
36426	Síndrome de Stevens-Johnson	D013262		73442001	L51.1	695.1
828	Síndrome de Stickler	C537492		78675000	Q87.5	
90653	Síndrome de Stickler tipo 1	C537492			Q87.5	
90654	Síndrome de Stickler tipo 2	C537493			Q87.5	
166100	Síndrome de Stickler tipo 3	C537494			Q87.5	
3205	Síndrome de Sturge-Weber	D013341		19886006	Q85.8	
3206	Síndrome de Stuve-Wiedemann	C537502		254097005	Q78.8	
3210	Síndrome de Summit	C538142		403767009	Q82.0	
838	Síndrome de Susac	D055955			I67.7	389.1
3243	Síndrome de Sweet	D016463		84625002	L98.2	695.8
1777	Síndrome de Temtamy	C536959			Q87.8	
3316	Síndrome de Thomas	C536514			Q87.8	
65283	Síndrome de Timothy	C536962			I45.8	
64686	Síndrome de Tolosa-Hunt	D020333	C531833	95794005	H49.8	
3460	Síndrome de Torg-Winchester	C536051		254151006	M89.5	
857	Síndrome de Townes-Brocks	C536974			Q87.8	
881	Síndrome de Turner	D014424		38804009	Q96.0	
881	Síndrome de Turner	D014424		38804009	Q96.1	
881	Síndrome de Turner	D014424		38804009	Q96.2	
881	Síndrome de Turner	D014424		38804009	Q96.3	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
881	Síndrome de Turner	D014424		38804009	Q96.4	
881	Síndrome de Turner	D014424		38804009	Q96.8	
881	Síndrome de Turner	D014424		38804009	Q96.9	
886	Síndrome de Usher	D052245		57838006	H35.5	362.7
888	Síndrome de Van Der Woude	C536528		79261008	Q38.0	
3429	Síndrome de Verloove-Van Horick-Brubakk	C536541			Q87.8	
3440	Síndrome de Waardenburg	D014849		47434006	E70.3	
895	Síndrome de Waardenburg tipo 2	C536463			E70.3	
899	Síndrome de Walker-Warburg	D058494			Q04.3	
100067	Síndrome de Waterhouse-Friderichsen	D014884		36102002	A39.1	
100067	Síndrome de Waterhouse-Friderichsen	D014884		36102002	E35	
3447	Síndrome de Weaver	C536687		63119004	Q87.3	
3449	Síndrome de Weill-Marchesani	D056846		2884008	Q87.0	
3344	Síndrome de Weismann-Netter	C537082			Q77.8	
901	Síndrome de Wells	C536693			L98.3	682.9
902	Síndrome de Werner	D014898		51626007	E34.8	259.8
3455	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	C536423		238874008	E34.8	
3456	Síndrome de Wildervanck	C536706		79665007	Q87.8	
904	Síndrome de Williams	D018980		63247009	Q93.5	
906	Síndrome de Wiskott-Aldrich	D014923		36070007	D82.0	279.12
1667	Síndrome de Wolcott-Rallison	C536739		254066006	E13	
280	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	D054877	C536740		Q93.3	
3463	Síndrome de Wolfram	D014929			E13.8	759.89
3465	Síndrome de Worster-Drought	C536747			G80.8	
53719	Síndrome de Wyburn-Mason	C536752		6729006	Q28.2	
908	Síndrome de X frágil	D005600		613003	Q99.2	
3471	Síndrome de Young	C536718			N46	
3472	Síndrome de Yunis-Varon	C536719			Q87.8	
912	Síndrome de Zellweger	D015211		88469006	Q87.8	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
913	Síndrome de Zollinger-Ellison	D015408	D015043	16189002	C25.4	251.5
913	Síndrome de Zollinger-Ellison	D015408	D015043	16189002	D37.7	251.5
913	Síndrome de Zollinger-Ellison	D015408	D015043	16189002	E16.4	251.5
2970	Síndrome del abdomen en ciruela pasa	C536477	D011535	18241005	Q79.4	
199282	Síndrome del arlequín	C535634			G90.8	
1410	Síndrome del cabello impeinable	C536939		254230001	Q84.1	
2856	Síndrome del conducto mülleriano persistente	C536665			Q55.8	
2248	Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico	D018636		62067003	Q23.4	
198	Síndrome del cuerno occipital	C537860		59399004	E83.0	
393	Síndrome del varón XX	D058531		74398009	Q99.1	
64734	Síndrome endotelial iridocorneal	D057129		129623003	H21.1	
3180	Síndrome espondilo-camptodactilia	C535779			Q77.8	
1969	Síndrome FACES	C536384			Q87.0	
1973	Síndrome faciocardiorrenal	C536388			Q87.8	
166282	Síndrome familiar del seno enfermo	D012804			I49.5	
1988	Síndrome femoral-facial	C537916			Q87.8	
1912	Síndrome fetal por hidantoína	C537922		70065001	Q86.1	
2045	Síndrome FLOTCH	C537065			L60.8	706.2
2075	Síndrome genitopalatocardiaco	C537683			Q87.8	
53693	Síndrome GRACILE	C537934			E88.8	
2134	Síndrome hemolítico urémico atípico	C538266			D58.8	283.1
2189	Síndrome hydroletharus	C536079			Q87.8	
2332	Síndrome KBG	C537015			Q87.8	
500	Síndrome LEOPARD	D044542	C537116	403537000	Q87.1	
2736	Síndrome letal onfalocele fisura palatina	C537747			Q87.8	
3261	Síndrome linfoproliferativo autoinmune	D056735			D47.9	279.4
2466	Síndrome MASA	C536029			G11.4	319
85282	Síndrome MEHMO	C537451			Q87.8	
43393	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	D015624		56989000	G73.1	358.1

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
206970	Síndrome miotónico	D020967			G71.1	
2608	Síndrome N	C536108			Q87.8	
839	Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés	C535761		197601003	N04.8	
2316	Síndrome neuroectodérmico de Johnson	C535882			Q87.8	
2673	Síndrome neuro-facio-digito-renal	C537388			Q87.8	
94093	Síndrome neuroléptico maligno	D009459		15244003	G21.0	
2674	Síndrome neuromusculoesquelético facial de Chipre	C536229			Q87.8	
1647	Síndrome óculo-cerebro-cutáneo	C538088		403554008	Q87.8	
2707	Síndrome óculo-cerebro-facial tipo Kaufman	C537013			Q87.0	
534	Síndrome óculo-cerebro-renal	D009800		79385002	E72.0	270.8
2709	Síndrome óculo-dental tipo Rutherfurd	C537732			Q87.8	
2712	Síndrome óculo-facio-cardio-dental	C537735	C537465		Q87.8	
141327	Síndrome orofaciodigital tipo 12	C548034			Q87.0	
141330	Síndrome orofaciodigital tipo 13	C548035			Q87.0	
2751	Síndrome orofaciodigital tipo 2	C538585		1779005	Q87.0	
2760	Síndrome OSLAM	C537138			C41.9	
90652	Síndrome oto-palato-digital tipo 2	C538089		42432003	Q87.0	
2825	Síndrome PARC	C537174			Q87.8	
2836	Síndrome PEHO	C536317		442511009	G31.8	330.8
208650	Síndrome periódico asociado a la criopirina	D056587			E85.0	
2905	Síndrome POEMS	D016878			D47.7	357.9
3021	Síndrome RAPADILINO	C535288			Q87.1	
140896	Síndrome respiratorio agudo grave	D045169		398447004	U04.9	
3098	Síndrome rizomélico tipo Urbach	C537611			Q87.1	
3134	Síndrome SCARF	C536625			Q82.8	
3163	Síndrome SHORT	C537327			Q87.1	
57145	Síndrome SUNCT	D050798			G44.8	
2886	Síndrome TARP	C536942			Q87.8	
2371	Síndrome tipo Larsen, forma letal	C537872			Q74.8	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
3352	Síndrome trico-dento-óseo	C536549		38993008	Q82.4	
869	Síndrome triple A	C536009	C536008		E27.4	255.5
3138	Síndrome ulnar-mamario	C536937			Q71.8	
2614	Síndrome uña-rótula	D009261		22199006	Q87.2	
893	Síndrome WAGR	D017624	C538295		Q87.8	
51636	Síndrome WHIM	C536697		234571003	D81.8	279.2
3466	Síndrome WT miembros-sangre	C536751			D61.0	
168956	Síndromes hipereosinofílicos	D017681		128835008	D47.5	
590	Síndromes miasténicos congénitos	D020294			G70.2	358.8
3250	Sinfalangismo tipo Cushing	C536223			Q70.9	
66627	Sinovitis villonodular pigmentaria	D013586			M12.2	
3169	Sirenomelia	C538595		67254002	Q87.2	
3280	Siringomielia	D013595		111496009	G95.0	336.0
3280	Siringomielia	D013595		111496009	Q06.4	336.0
2882	Sitosterolemia	C537345		238104009	E78.0	272.4
97283	Somatostatina	D013005		128642005	E16.8	
90024	Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia	C548011			Q16.5	
99898	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por defecto	C535530			D84.8	
3289	Taurodontismo	C536946		51744007	K00.2	
1951	Telangiectasia epiléptica	C535497			G40.8	
238606	Temblor ortostático primario	C536418			G25.2	
3299	Tétanos	D013742		76902006	A33	
3299	Tétanos	D013742		76902006	A34	
3299	Tétanos	D013742		76902006	A35	
3301	Tetra-amelia - malformaciones múltiples	C536500			Q87.8	
3303	Tetralogía de Fallot	D013771		86299006	Q21.3	
3305	Tetraploidía	D057891		62749002	Q92.7	
3310	Tetrasomía 9p	C538027			Q99.8	
9	Tetrasomía X	C536502		10567003	Q97.1	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
83317	Tifus de las malezas	D012612		271425001	A75.3	
83314	Tifus epidémico	D014438		39111003	A75.0	
99867	Timoma	D013945		128856005	D15.0	
99867	Timoma	D013945		128856005	D38.4	
3341	Tortícolis - queloides - criptorquidismo - displasia renal	C536970			Q87.8	
1489	Tosferina	D014917		27836007	A37.0	
1489	Tosferina	D014917		27836007	A37.1	
1489	Tosferina	D014917		27836007	A37.8	
1489	Tosferina	D014917		27836007	A37.9	
3343	Toxocariasis	D014120		406619001	B83.0	
858	Toxoplasmosis congénita	D014125		73893000	P37.1	
216694	Transposición congénitamente corregida de las grandes arterias	C535426		83799000	Q20.5	
95430	Traqueomalacia congénita	C557675		95467005	Q32.0	
2138	Trastorno del desarrollo sexual 46,XX ovotesticular	D050090		18978002	Q56.0	
168778	Trastorno pervasivo raro del desarrollo	D002659			F84.0	
168778	Trastorno pervasivo raro del desarrollo	D002659			F84.1	
168778	Trastorno pervasivo raro del desarrollo	D002659			F84.2	
168778	Trastorno pervasivo raro del desarrollo	D002659			F84.3	
168778	Trastorno pervasivo raro del desarrollo	D002659			F84.4	
168778	Trastorno pervasivo raro del desarrollo	D002659			F84.5	
168778	Trastorno pervasivo raro del desarrollo	D002659			F84.8	
168778	Trastorno pervasivo raro del desarrollo	D002659			F84.9	
2982	Trastornos del desarrollo sexual con cariotipo 46, XX	D058489			Q56.2	
1552	Tríada de Currarino	C536221		413936007	Q87.8	
867	Tricoepitelioma múltiple familiar	C536552		403825008	D23.3	
33364	Tricotiodistrofia	D054463	C536559		L67.8	
3385	Tripanosomiasis africana	D014353		27031003	B56.0	
3385	Tripanosomiasis africana	D014353		27031003	B56.1	
3385	Tripanosomiasis africana	D014353		27031003	B56.9	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
3376	Triploidia	D057885		14847005	Q92.7	
863	Triquinelosis	D014235		88264003	B75	
1703	Trisomía 14 en mosaico	C535489			Q92.1	
1706	Trisomía 15 en mosaico	C538037			Q92.1	
3379	Trisomía 17q22	C536579			Q92.3	
96068	Trisomía 22 en mosaico	C536796			Q92.1	
1738	Trisomía 4p	C537643			Q92.2	
1747	Trisomía 7 en mosaico	C537822			Q92.1	
96061	Trisomía 8 en mosaico	C537940		68454002	Q92.1	
1752	Trisomía 8q	C538020			Q92.2	
99776	Trisomía 9 en mosaico	C535454			Q92.1	
1707	Trisomía distal 15q	C538036			Q92.3	
96102	Trisomía terminal 10q	C538087			Q92.3	
96103	Trisomía terminal 11q	C538294			Q92.3	
3375	Trisomía X	D014314		35111009	Q97.0	
1762	Trisomía Xq28	C537723			Q99.8	
3318	Trombocitemia esencial	D013920		109994006	D47.3	287.3
3319	Trombocitopenia amegacariocítica congénita	C535982		234482009	D61.0	287.3
851	Trombocitopenia Paris-Trousseau	C538617			D69.4	
3392	Tularemia	D014406		19265001	A21.0	
3392	Tularemia	D014406		19265001	A21.1	
3392	Tularemia	D014406		19265001	A21.2	
3392	Tularemia	D014406		19265001	A21.3	
3392	Tularemia	D014406		19265001	A21.7	
3392	Tularemia	D014406		19265001	A21.8	
3392	Tularemia	D014406		19265001	A21.9	
99978	Tumor de Klatskin	D018285		6492006	C24.0	
83469	Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas	D058405		128735004	C48.2	
44890	Tumor estromal gastrointestinal	D046152		128756002	C26.9	

Orpha Numero	Nombre de la patologia	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE10	CIE9
2126	Tumor fibroso solitario	D006393		36060005	D21.9	
180261	Tumor filode	D003557			D48.6	
99915	Tumor ovárico maligno de células de la granulosa	D006106		18861007	C56	
99928	Tumor trofoblástico del sitio placentario	D018245		75320001	D39.2	
879	Tungosis	D058285			B88.1	
140989	Vasculitis primaria del sistema nervioso central	D020293	C535276		I67.7	
97282	VIPoma	D003969			E16.8	
91495	Vítreo primario hiperplásico persistente	D054514		44647001	Q14.0	
891	Vitreorretinopatía exudativa familiar	C536382		232063007	H35.0	362.1
158000	Xantogranuloma juvenil	D014972		400031009	D76.3	
158011	Xantogranuloma necrobiótico	D058252		404164003	D76.3	
909	Xantomatosis cerebrotendinosa	D019294		63246000	E75.5	272.2
910	Xeroderma pigmentoso	D014983		44600005	Q82.1	
90342	Xeroderma pigmentoso tipo variante	C536766		88877002	Q82.1	
3469	Xk aprosencefalia	C536767		277921008	Q04.3	
73263	Zigomicosis	D020096	D009091	76627001	B46.0	
73263	Zigomicosis	D020096	D009091	76627001	B46.1	
73263	Zigomicosis	D020096	D009091	76627001	B46.2	
73263	Zigomicosis	D020096	D009091	76627001	B46.3	
73263	Zigomicosis	D020096	D009091	76627001	B46.4	
73263	Zigomicosis	D020096	D009091	76627001	B46.5	
73263	Zigomicosis	D020096	D009091	76627001	B46.8	
73263	Zigomicosis	D020096	D009091	76627001	B46.9	

Tabla 5. Representación de los mapeos entre diferentes sistemas de clasificación de las 1650 patologías que reúnen criterios para la investigación. (Elaboración propia)

4.4.-Mapeos desarrollados

Como se ha comentado anteriormente hay múltiples clasificaciones de enfermedades, cada una con unos criterios y una mayor o menor especificidad y exhaustividad. Para los investigadores y estudiosos es muy importante disponer de una herramienta que ayude a interrelacionar las distintas clasificaciones para facilitar las búsquedas en las distintas bases de datos, de manera que para una misma entidad nosológica pueda disponer de los códigos de cada una de las clasificaciones. Este proceso se conoce como mapeo.

Pero previo a conocer cómo se realiza el mapeo, es preciso reconocer algunos elementos documentales que ayudan a que la correlación entre distintas clasificaciones sea más congruente, dado que las clasificaciones de enfermedades las agrupan según tres elementos:

a) Categorización o subdivisión en grupos o categorías que incluyen un número de enfermedades relacionadas por un factor común.

b) La jerarquía en la que se estructura cada enfermedad dentro de su categoría, pasando de las entidades más genéricas a las más específicas. Las clasificaciones asocian a cada descriptor un símbolo de clase que puede ser numérico, alfabético o mixto y que indica la posición de cada descriptor en el grupo al que pertenece.

c) El criterio con el que se construye la clasificación y que generalmente es el más difícil de establecer, ya que ha de definirse si lo que predomina para su clasificación es el criterio etiológico, el topográfico, el funcional, etc. La dificultad de identificar en las enfermedades un criterio único es evidente y de ahí que en ocasiones las clasificaciones no satisfagan a todos los usuarios.

En definitiva, de lo que se trata es de resaltar la esencia de la información, así como sus relaciones lógicas. Para ello es preciso realizar una serie de acciones que se pueden sintetizar en identificar, categorizar, interrelacionar y en algunos casos presentar gráficamente la información.

Los sistemas de información sanitaria deben capturar los datos clínicos en formato estructurado y preferiblemente codificado para facilitar búsquedas y mejorar los programas de toma de decisiones que se realiza en el ámbito clínico (Luna, López, & Otero, 2010).

Lo que se pretende es que haya una concordancia lo más completa posible entre los términos de las distintas clasificaciones, de manera que se obtenga la mayor especificidad. En este sentido podemos encontrar clasificaciones que ofrezcan el mismo término literal o términos que no tengan equivalencia entre varias clasificaciones, en estos casos es interesante el comparar

el concepto de cada término para encontrar su equivalente, según los expertos del dominio (médicos o personal de enfermería) (Navalón Cebrian, 2012); (Bakhshi-Raiez, Cornet, & de Keizer, 2008); (Gambarte et al., 2007).

Por otro lado, para establecer la correspondencia entre distintas clasificaciones es importante considerar la granularidad, entendida como el nivel más ajustado en función de conceptos más generales o más particulares.

La representación de un concepto particular mediante un término, cuyo significado es más general que tal concepto, conduce a una pérdida de especificidad y, por consiguiente, de información. A este respecto es preciso considerar dos factores de análisis de la correspondencia, que son especificidad y exhaustividad. La especificidad se alcanza gracias a la utilización de los diversos recursos que ofrecen el MeSH descriptor principal especial (tipo de publicación, precodificados, geográficos) y calificadores, mientras la exhaustividad es factible cuando se representan, mediante los distintos términos, todos los conceptos discutidos en el trabajo indizado con vistas a lograr la cobertura temática apropiada.

El término “mapeo de la información”, se refiere a la conversión de un documento en fragmentos de información o unidades, que representan ideas esenciales, pero con la característica de establecer múltiples relaciones entre las unidades, estas pueden a su vez contener otro tipo de informaciones (utilizando el hipertexto como herramienta esencial), como, por ejemplo, datos mucho más específicos o amplios, materiales audiovisuales, etc. (Rivera Sánchez, 2013). La necesidad de mapear se debe a la necesidad de intercambiar y retroalimentar datos entre sistemas biomédicos distintos. Así, por ejemplo en las ontologías, interconectar conceptos de dominios relacionados permite a los sistemas interpretar datos anotados con diferentes ontologías (Dos Reis et al., 2014)

En este proceso es básico reconocer las entidades que se conocen como entidad nombrada, (en inglés Named Entities) y se define como “un término o frase nominal que identifica a un objeto de un conjunto de otros objetos con atributos similares” (Calleja Ibáñez, 2015). Estos términos deben ser reconocidos para su utilización, siendo los sistemas más relevantes los que (1) se basan en reglas, (2) los que se basan en diccionarios y (3) los basados en aprendizaje automático (machine learning) ((Fernández-Sánchez, Soguero-Ruiz, de Miguel-Bohoyo, et al., 2017)(Sánchez et al., 2018)), siendo estos últimos los que ofrecen mejores resultados específicos, teniendo, además la virtud de hacer análisis predictivo, pero tienen el inconveniente de utilizar una gran cantidad de datos, (cerca a la tecnología big data) para que sus resultados sean fiables.

Los sistemas de mapeos precisan establecer las reglas de reconocimiento del lenguaje, de manera que pueden utilizarse técnicas léxicas, que se basa en la similitud de términos o de nombres, para ello es preciso tener definidos elementos léxicos como sinónimos, homónimos y variaciones léxicas. En este entorno lingüístico se utilizan recursos como los tesauros. ¿Cómo pueden hacer este reconocimiento?, utilizando diferentes aproximaciones, midiendo la comparación de cadenas con distintos niveles de comparación. O bien utilizando técnicas léxicas basadas en el lenguaje, que pasan por un proceso inicial de normalización lingüística, algunas experiencias de este tipo son las que presenta en España (Oronoz, Casillas, Gojenola, & Pérez, 2013)

Lamy et al, (Lamy, Tsopra, Venot, & Duclos, 2013) recogen, siguiendo a Saitwal et al (Saitwal et al., 2012) tres métodos de mapear terminologías médicas: (1) enlazar distintos mapeos existentes; (2) usar métodos léxicos para buscar términos idénticos o similares y (3) mapeo manual, con el uso de herramientas específicas como la que propone Giannangelo (Giannangelo & Millar, 2012) que pueda ayudar a los expertos en mapeos por ejemplo de SNOMED a CIE-10.

Una de las aplicaciones prácticas más ampliamente reconocidas y estudiadas es la que se realiza con la terminología SNOMED, dado que la pretensión de la organización que la mantiene y da soporte (IHTSDO), es que puede ser utilizado como lenguaje de referencia y pueda ser útil para su uso en la práctica clínica y traspasado a plataformas informáticas para facilitar la recuperación de la información disponible de una manera ágil. La ventaja que tiene SNOMED para ser utilizado con este propósito es que no solo tiene un elenco de terminologías sino que tiene instrucciones que pueden relacionar términos entre sí (por ejemplo es un/a) y dispone de atributos que pueden ayudar a este propósito (Rosenbloom, Miller, Johnson, Elkin, & Brown, 2006)

Así fundamentalmente SNOMED ha realizado el mapeo con lenguajes naturales, estableciendo correspondencia entre los términos literales y el código SNOMED, lo que ha tenido su principal aplicación en las historias clínicas (Bentes Pinto, de Oliveira Rabelo, & Torres Girão, 2014). Correspondencia que puede hacerse en tres categorías, textual, de datos clínicos estructurados y terminologías clínicas. En relación con la categoría textual, se pueden utilizar, bien, textos clínicos (entendido tanto como un informe médico o las indicaciones terapéuticas de un medicamento) o términos clínicos (frase o un concepto escrito de manera aislada, como los diccionarios o glosarios) Por lo general se han utilizado más estos últimos sobre todo en España (Allones, Hernández, & Taboada, 2014).

Muy interesante es el trabajo desarrollado por Calleja (Calleja Ibáñez, 2015) que propone un método de mapeo basado en el reconocimiento de términos médicos, utilizando como base las indicaciones terapéuticas de los fármacos, y su correspondencia con SNOMED, para el mapeo, que se basa en autoaprendizaje. El procedimiento propuesto se inicia normalizando las palabras de la enfermedad y creando las posibles combinaciones en las que puede aparecer mediante el recurso de palabras vacías y el recurso de sinónimos, acrónimos y siglas. Por otro lado, se realiza la búsqueda de los términos SNOMED que más se parezcan a las combinaciones de la enfermedad. El algoritmo recoge las combinaciones de la enfermedad y tiene que recorrer todo el recurso SNOMED-CT por cada una. Se sigue por una fase de selección dedicada a la limpieza, organización y selección de los candidatos óptimos obtenidos por el algoritmo de mapeo, utilizando para ello la distancia de aproximación al concepto (desde un punto de vista lingüístico). Un aspecto que destacar de este trabajo (Calleja Ibáñez, 2015) es que mide el índice de precisión y la exhaustividad, la precisión mide la fracción de enfermedades recuperadas que son relevantes y la exhaustividad mide la fracción de enfermedades recuperadas del total.

$$Precisión = \frac{\{\text{enfermedades relevantes}\} \cap \{\text{enfermedades recuperadas}\}}{\{\text{enfermedades recuperadas}\}}$$

$$Exhaustividad = \frac{\{\text{enfermedades relevantes}\} \cap \{\text{enfermedades recuperadas}\}}{\{\text{enfermedades relevantes}\}}$$

Otros mapeos realizados con SNOMED han sido con MESH (Jacobs, Quinn, & Nelson, 2006b), con CIE-10 (Giannangelo & Millar, 2012) o a iconos de representación visual médica (VCM) (Lamy et al., 2013).

Vamos a ver más en detalle lo que supone el mapeo entre SNOMED y CIE-10, según viene expuesto en la página de la IHTSDO (IHTSDO, 2018), la finalidad del mapeo es proporcionar una codificación semi-automatizada de datos de CIE-10 de una historia clínica que clínicamente está codificado en SNOMED CT; codificar los registros para su uso asistencial y su utilización como un mapeo validado para su uso por la OMS que permita ulteriores desarrollos y mantenimientos por los países miembros.

Como puede entenderse las dificultades mayores para el mapeo a otras clasificaciones como CIE-10, es la diferente granularidad que presentan, dado que parten de concepciones diferentes: SNOMED CT es una terminología de referencia global que utiliza conceptos generales y particulares. Cada concepto se define por un conjunto de pares atributo-valor (relaciones) que lo diferencian, al ser distintos, de todos los otros conceptos. SNOMED CT se apoya en un modelo de significado que especifica los atributos correctos y presenta un valor para cada dominio de

significado. En tanto que CIE-10 es una clasificación de enfermedades y problemas de salud, con un nivel de detalle y de definición que puede proporcionar utilidad para su uso en epidemiología y presentación de informes estadísticos de mortalidad y morbilidad. CIE-10 se creó para clasificar un concepto clínico mediante la definición de las clases (o 'cubos' de significado) que contienen el concepto dentro del universo de clases de la CIE-10.

El mapeo entre SNOMED y CIE-10 tiene una serie de propiedades que permiten asignar correctamente el código cuando hay referencia a la edad cronológica, género, distinción entre enfermedad congénita y adquirida, igualmente puede distinguir el lugar de asistencia, diferenciando, por ejemplo, en el caso de parto si se ha producido en el domicilio o en el hospital y atributos de contexto que pueden garantizar la exactitud y fidelidad del mapeo realizado.

Como he explicado en el apartado anterior, la selección de ER partiendo de una lista ofrecida por ORPHANET y de una tabla (tabla 5) en la que se relacionaba cada enfermedad con sus códigos en diferentes sistemas de codificación (mediante mapeos), que se cruzaron para llegar a una selección abordable de enfermedades a analizar. Por otro lado, para establecer la correspondencia entre distintas clasificaciones (mapeo) es importante considerar la granularidad, entendida como el nivel más ajustado en función de conceptos más generales o más particulares.

A continuación, expongo en una tabla las patologías seleccionadas bajo la condición que tuvieran código CIE9, CIE10, SNOMED y 2 MeSH:

Nº ORPHA	Nombre ER	CIE10	MeSH	MeSH_2	SNOMED	CIE9
60	Deficiencia de alfa-1 antitripsina	E88.0	D019896	C531610	30188007	2734
183	Síndrome de Churg-Strauss	M30.1	D015267	C531653	82275008	4464
955	Acroosteolisis tipo dominante	M89.5	D031845	C531695	63122002	7339
3452	Enfermedad de Whipple	K90.8+	D008061	C531849	41545003	402
3452	Enfermedad de Whipple	M14.8*	D008061	C531849	41545003	402
682	Parálisis periódica hipercalémica	G72.3	D020513	C535409	278513006	3593
1949	Epilepsia neonatal benigna	G40.3	D020936	C535466	230410004	3451
16	Monocromatismo de conos azules	H53.5	C538165	C536238	24704003	3685
765	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa	E74.4	D015325	C536257	46683007	2718
822	Esferocitosis hereditaria	D58.0	D013103	C536356	55995005	2820
2573	Enfermedad de Moyamoya	I67.5	D009072	C536991	69116000	4375
333	Lipogranulomatosis de Farber	E75.2	D055577	C537075	79935000	2728
368	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular	E74.0	D006012	C537276	55912009	2710
56	Alcaptonuria	E70.2	D000474	C537862	360378009	2702
93	Aspartilglucosaminuria	E77.1	D054880	C538402	54954004	2778
512	Leucodistrofia metacromática	E75.2	D007966	C538597	238031009	3300
2576	Enanismo MULIBREY	Q87.1	D050336	C538604	81604003	2594
636	Neurofibromatosis tipo 1	Q85.0	D009456	C538607	92824003	2520
1652	Enfermedad de Dent	N25.8	D057973	C545036	444645005	5998
553	Síndrome de Cushing	E24.0	D003480	D000308	47270006	2550
553	Síndrome de Cushing	E24.1	D003480	D000308	47270006	2550
553	Síndrome de Cushing	E24.2	D003480	D000308	47270006	2550
553	Síndrome de Cushing	E24.3	D003480	D000308	47270006	2550
553	Síndrome de Cushing	E24.4	D003480	D000308	47270006	2550
553	Síndrome de Cushing	E24.8	D003480	D000308	47270006	2550
553	Síndrome de Cushing	E24.9	D003480	D000308	47270006	2550
829	Enfermedad de Still del adulto	M06.1	D016706	D014924	68190001	7140
913	Síndrome de Zollinger-Ellison	C25.4	D015408	D015043	16189002	2515
913	Síndrome de Zollinger-Ellison	D37.7	D015408	D015043	16189002	2515
913	Síndrome de Zollinger-Ellison	E16.4	D015408	D015043	16189002	2515

Tabla 6. Patologías seleccionadas, las que tienen los códigos de las 4 clasificaciones mencionadas. (Elaboración propia)

5.-Búsqueda de artículos en PUBMED

Este trabajo que utiliza como base para el análisis las enfermedades y de ellas las identificadas como raras, tiene necesariamente que utilizar las bases documentales específicas de medicina, siendo PUBMED la mayor base de datos de revistas biomédicas es preciso que se utilice para recopilar los artículos que tratan de las enfermedades objeto de búsqueda, de las que posteriormente se realiza la selección.

Las búsquedas en PUBMED se realizan siguiendo la metodología general de búsqueda como en otros motores bibliográficos y utiliza las mismas herramientas, a través de operadores booleanos (AND, OR, NOT). Ofrece la ventaja de poder hacer la búsqueda por título del artículo, nombre del autor, palabras clave e incluso dispone de un tesoro específico de medicina que facilita la búsqueda para términos complejos. Como herramientas de ayuda dispone de la posibilidad de entrelazar distintos resultados de búsqueda lo que incrementa, de manera exponencial, las posibilidades de la búsqueda y la posibilidad de acotar y delimitar los márgenes de la búsqueda.

Dada que su procedencia es de la Biblioteca Nacional de EE. UU., los términos deben introducirse en inglés, lo que puede dificultar, en algunos casos, la búsqueda de términos conceptualmente complejos como pueden ser algunas enfermedades raras.

Los resultados obtenidos de la búsqueda de PUBMED (a fecha 21/3/2018) quedan reflejados en la siguiente tabla y en los gráficos siguientes.

ENFERMEDAD RARA (ER) Y CÓDIGOS MeSH		Búsqueda por nombre (Número de artículos encontrados)								Búsqueda por MeSH (Número de artículos encontrados)								
NOMBRE	MeSH	Término de búsqueda	ER (PubMed)	ER + Mortality	ER + Mortality + Epidemiology	ER + Mortality + Epidemiology + SMR	Nº artículos validos	Nº artículos revisados	% artículos válidos	Término de búsqueda		ER (PubMed)	ER + Mortality	ER + Mortality + Epidemiology	ER + Mortality + Epidemiology + SMR	Nº artículos validos	Nº artículos revisados	% artículos válidos
Acroosteolisis tipo dominante	D031845	Acroosteolysis dominant type	6				4	6	66,67	D031845	Hajdu-Cheney Syndrome	76				55	76	72,37
Alcaptonuria	D000474	Alkaptonuria	13				10	13	76,92	D000474	Alkaptonuria	13				10	13	76,92
Aspartilglucosaminuria	D054880	Aspartylglucosaminuria	199	2			2	2	100,00	D054880	Aspartylglucosaminuria	199	2			2	2	100,00
Deficiencia de alfa-1 antitripsina	D019896	Alfa-1-antitrypsin deficiency	12				11	12	91,67	D019896	alpha 1-Antitrypsin Deficiency	3085	150	88		69	88	78,41
Deficiencia de piruvato deshidrogenasa	D015325	Pyruvate dehydrogenase deficiency	173	6			5	6	83,33	D015325	Pyruvate Dehydrogenase Complex Deficiency Disease	369	8			6	8	75,00
Enanismo MULIBREY	D050336	MULIBREY Nanism	65				58	65	89,23	D050336	Mulibrey Nanism	65				58	65	89,23
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular	D006012	Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency	679	8			2	8	25,00	D006012	Glycogen Storage Disease Type V	587	2			0	2	0,00
Enfermedad de Dent	D057973	Dent Disease	45				38	45	84,44	D057973	Dent Disease	45				38	45	84,44
Enfermedad de Moyamoya	D009072	Moyamoya disease	3534	123	43		29	43	67,44	D009072	Moyamoya Disease	3534	123	43		29	43	67,44
Enfermedad de Still del adulto	D016706	Adult-onset Still disease	141	13			11	13	84,62	D016706	Still's Disease, Adult-Onset	1097	44			40	44	90,91
Enfermedad de Whipple	D008061	Whipple disease	2008	43			32	43	74,42	D008061	Whipple Disease	2008	43			32	43	74,42
Epilepsia neonatal benigna	D020936	Benign familial neonatal epilepsy	21				15	21	71,43	D020936	Epilepsy, Benign Neonatal	302	9			2	9	22,22
Esferocitosis hereditaria	D013103	Hereditary spherocytosis	2591	71			34	71	47,89	D013103	Spherocytosis, Hereditary	2163	41			13	41	31,71
Leucodistrofia metacromática	D007966	Metachromatic leukodystrophy	1517	25			18	25	72,00	D007966	Leukodystrophy, Metachromatic	19				13	19	68,42
Lipogranulomatosis de Farber	D055577	Farber disease	106				81	106	76,42	D055577	Farber Lipogranulomatosis	26				25	26	96,15
Monocromatismo de conos azules	C538165	Blue cone monochromatism	45				32	45	71,11	C538165	Achromatopsia incomplete, X-linked	1				0	1	0,00
Neurofibromatosis tipo 1	D009456	Neurofibromatosis type 1	4369	218	80		49	80	61,25	D009456	Neurofibromatosis 1	8813	286	116	1	1	1	100,00
Parálisis periódica hipercalemica	D020513	Hyperkalemic periodic paralysis	331	0			0	0	0,00	D020513	Paralysis, Hyperkalemic Periodic	118	0			0	0	0,00
Síndrome de Churg-Strauss	D015267	Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis	425	41			26	41	63,41	D015267	Churg-Strauss Syndrome	1879	126	45		33	45	73,33
Síndrome de Cushing	D003480	Cushing syndrome	12379	452	155	6	6	6	100,00	D003480	Cushing Syndrome	12379	452	155	6	6	6	100,00
Síndrome de Zollinger-Ellison	D015408	Zollinger-Ellison syndrome	3516	160	97		71	97	73,20	D015408	Gastrinoma	911	114	71		28	71	39,44
TOTAL							534	748	71,39							460	648	70,99

Tabla 7. Número de artículos encontrados en búsqueda por literal y MeSH. (Elaboración propia)

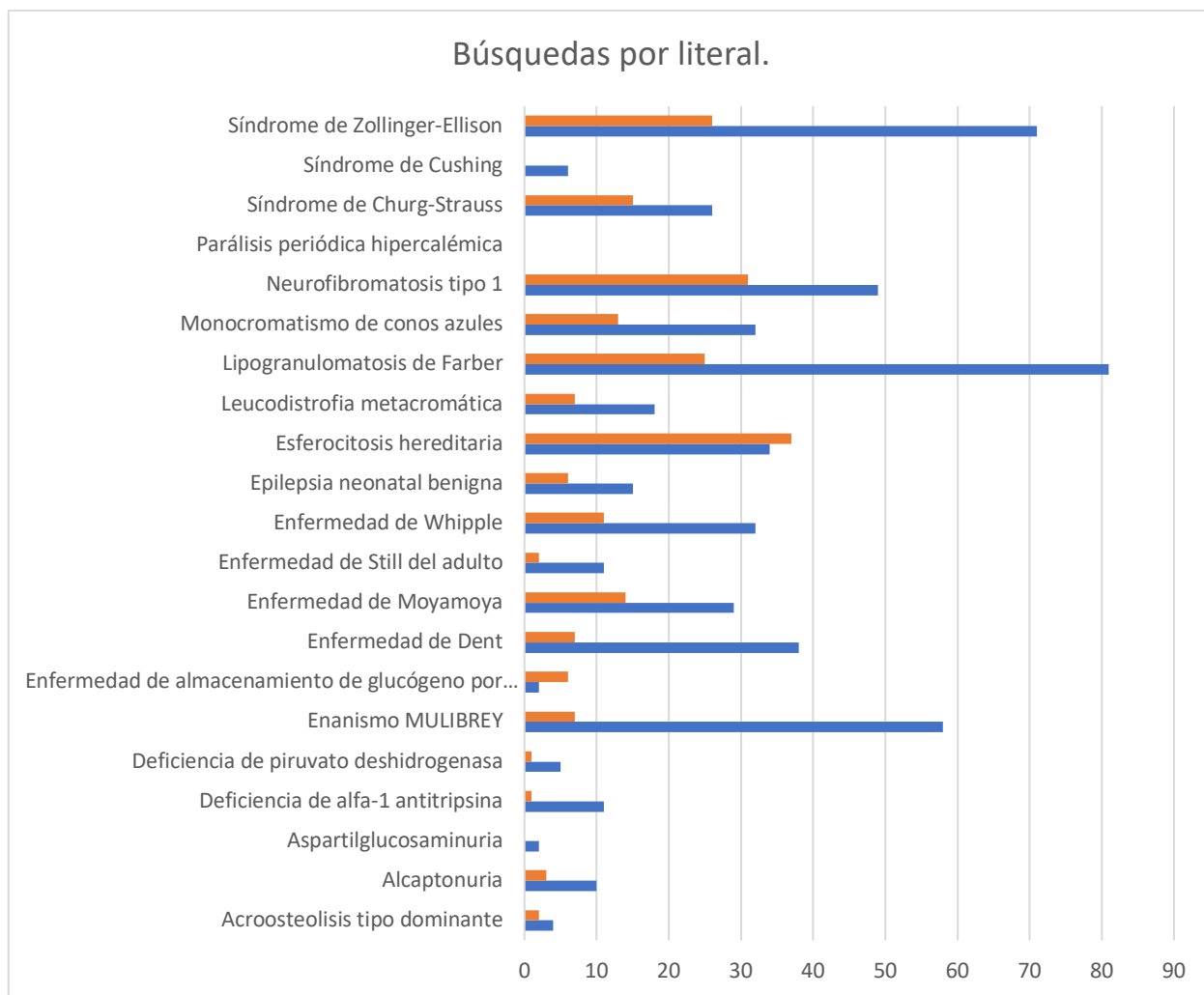


Figura 6. Representación gráfica del número de artículos obtenidos en las búsquedas por literal. (Elaboración propia)

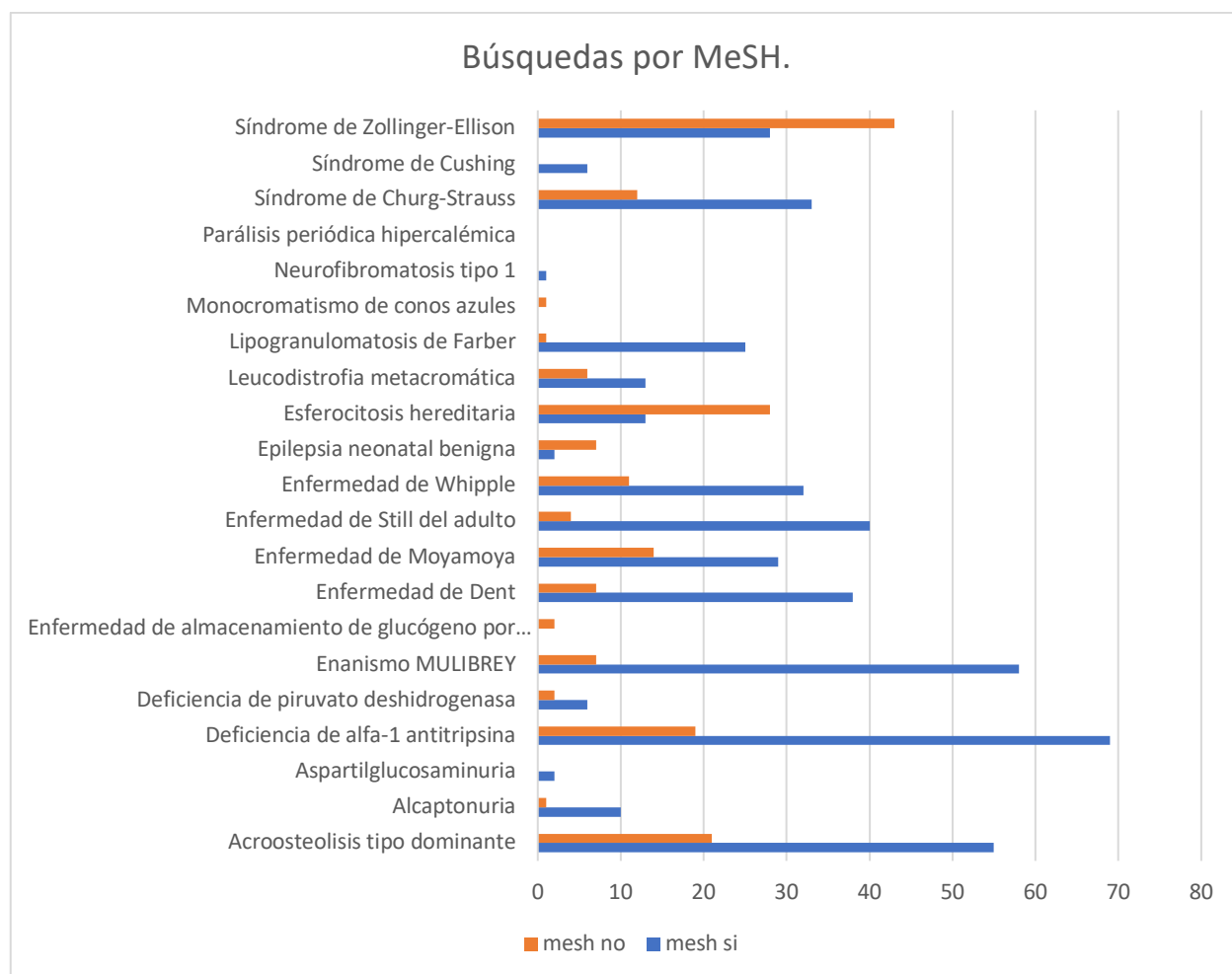


Figura 7. Representación gráfica de las búsquedas por MeSH. (Elaboración propia)

En la tabla que se presenta a continuación se puede ver el porcentaje de los resultados obtenidos en función del elemento de búsqueda seleccionado.

ER	literal					MeSH				
	Nº artículos revisados	Nº artículos validos	% artículos válidos	Nº artículos no validos	% artículos no válidos	Nº artículos revisados	Nº artículos validos	% artículos válidos	Nº artículos no validos	% artículos no válidos
Acroosteolisis tipo dominante	6	4	66,67	2	33,33	76	55	72,37	21	38,18
Alcaptonuria	13	10	76,92	3	23,08	13	10	76,92	3	30,00
Aspartilglucosaminuria	2	2	100,00	0	0,00	2	2	100,00	0	0,00
Deficiencia de alfa-1 antitripsina	12	11	91,67	1	8,33	88	69	78,41	19	27,54
Deficiencia de piruvato deshidrogenasa	6	5	83,33	1	16,67	8	6	75,00	2	33,33
Enanismo MULIBREY	65	58	89,23	7	10,77	65	58	89,23	7	12,07
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular	8	2	25,00	6	75,00	2	0	0,00	2	0,00
Enfermedad de Dent	45	38	84,44	7	15,56	45	38	84,44	7	18,42
Enfermedad de Moyamoya	43	29	67,44	14	32,56	43	29	67,44	14	48,28
Enfermedad de Still del adulto	13	11	84,62	2	15,38	44	40	90,91	4	10,00
Enfermedad de Whipple	43	32	74,42	11	25,58	43	32	74,42	11	34,38
Epilepsia neonatal benigna	21	15	71,43	6	28,57	9	2	22,22	7	350,00
Esferocitosis hereditaria	71	34	47,89	37	52,11	41	13	31,71	28	215,38
Leucodistrofia metacromática	25	18	72,00	7	28,00	19	13	68,42	6	46,15
Lipogranulomatosis de Farber	106	81	76,42	25	23,58	26	25	96,15	1	4,00
Monocromatismo de conos azules	45	32	71,11	13	28,89	1	0	0,00	1	0,00
Neurofibromatosis tipo 1	80	49	61,25	31	38,75	1	1	100,00	0	0,00
Parálisis periódica hipercalémica	0	0	0,00	0	0,00	0	0	0,00	0	0,00
Síndrome de Churg-Strauss	41	26	63,41	15	36,59	45	33	73,33	12	36,36
Síndrome de Cushing	6	6	100,00	0	0,00	6	6	100,00	0	0,00
Síndrome de Zollinger-Ellison	97	71	73,20	26	26,80	71	28	39,44	43	153,57
PROMEDIO			70,50		24,74			63,83		50,37

Tabla 8. Porcentajes de los resultados. (Elaboración propia)

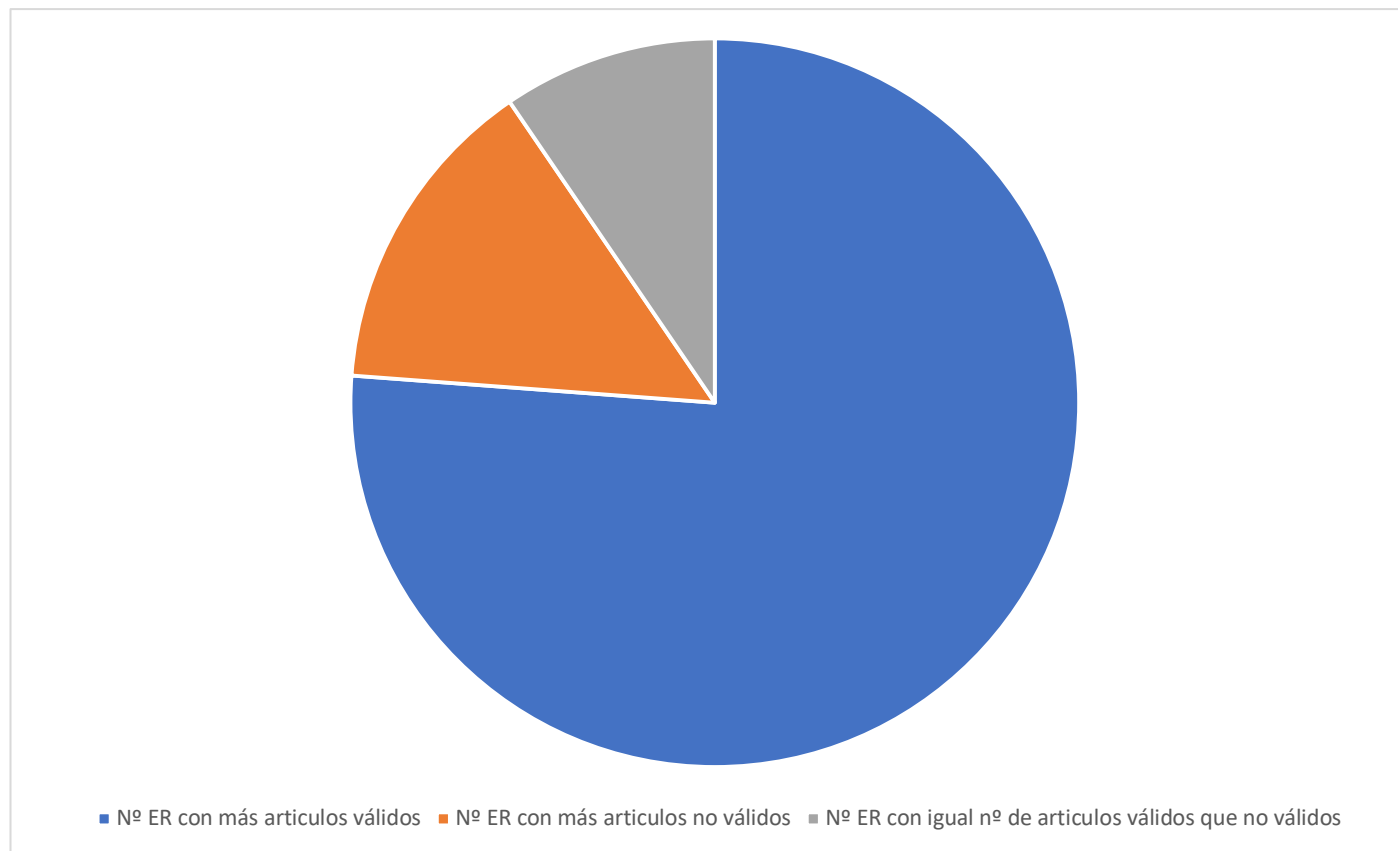


Figura 8. Gráfico donde se representa el número de patologías con el número de artículos válidos o no en las búsquedas por literal. (Elaboración propia)

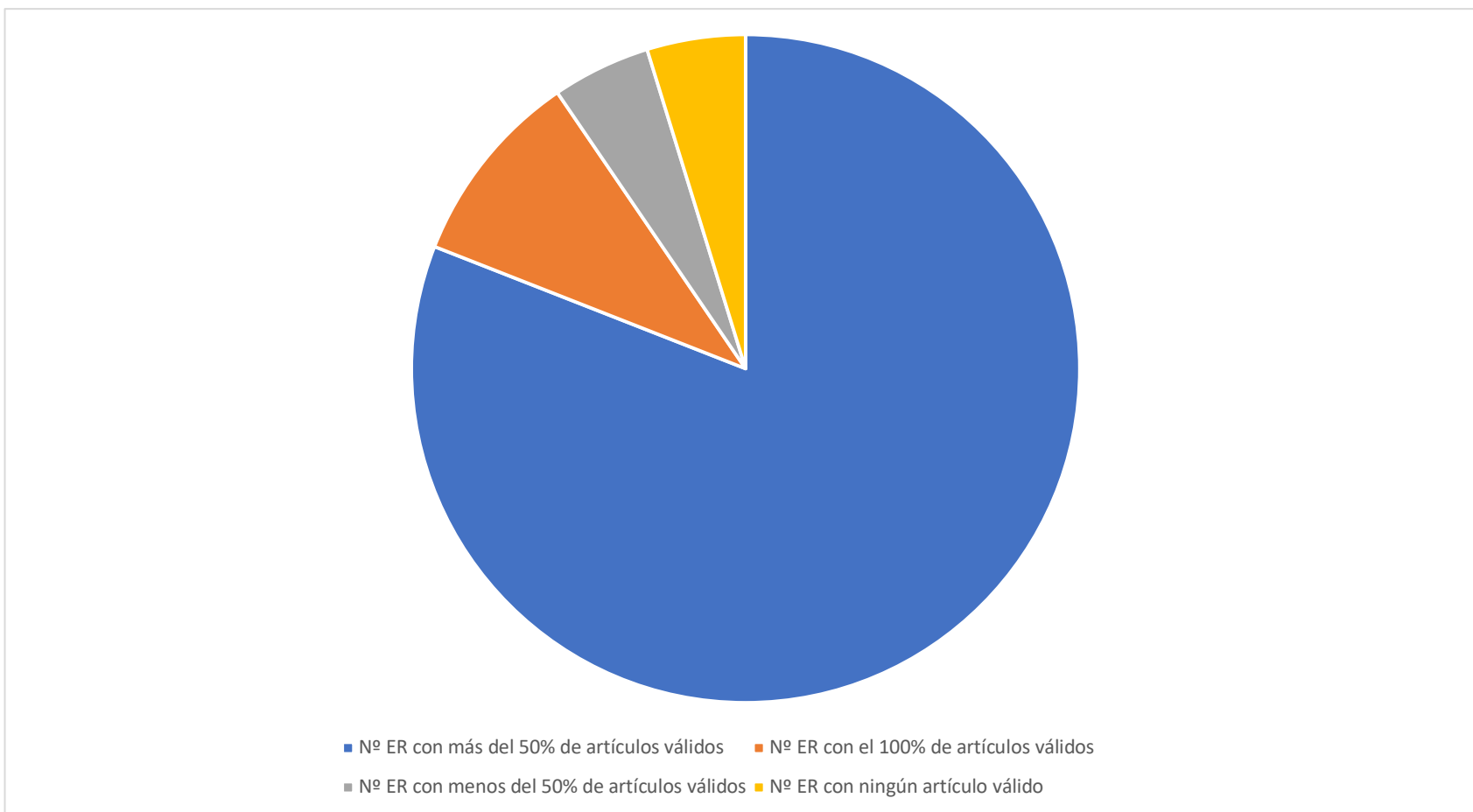


Figura 9. Gráfico de los porcentajes de artículos válidos en las búsquedas por literal. (Elaboración propia)

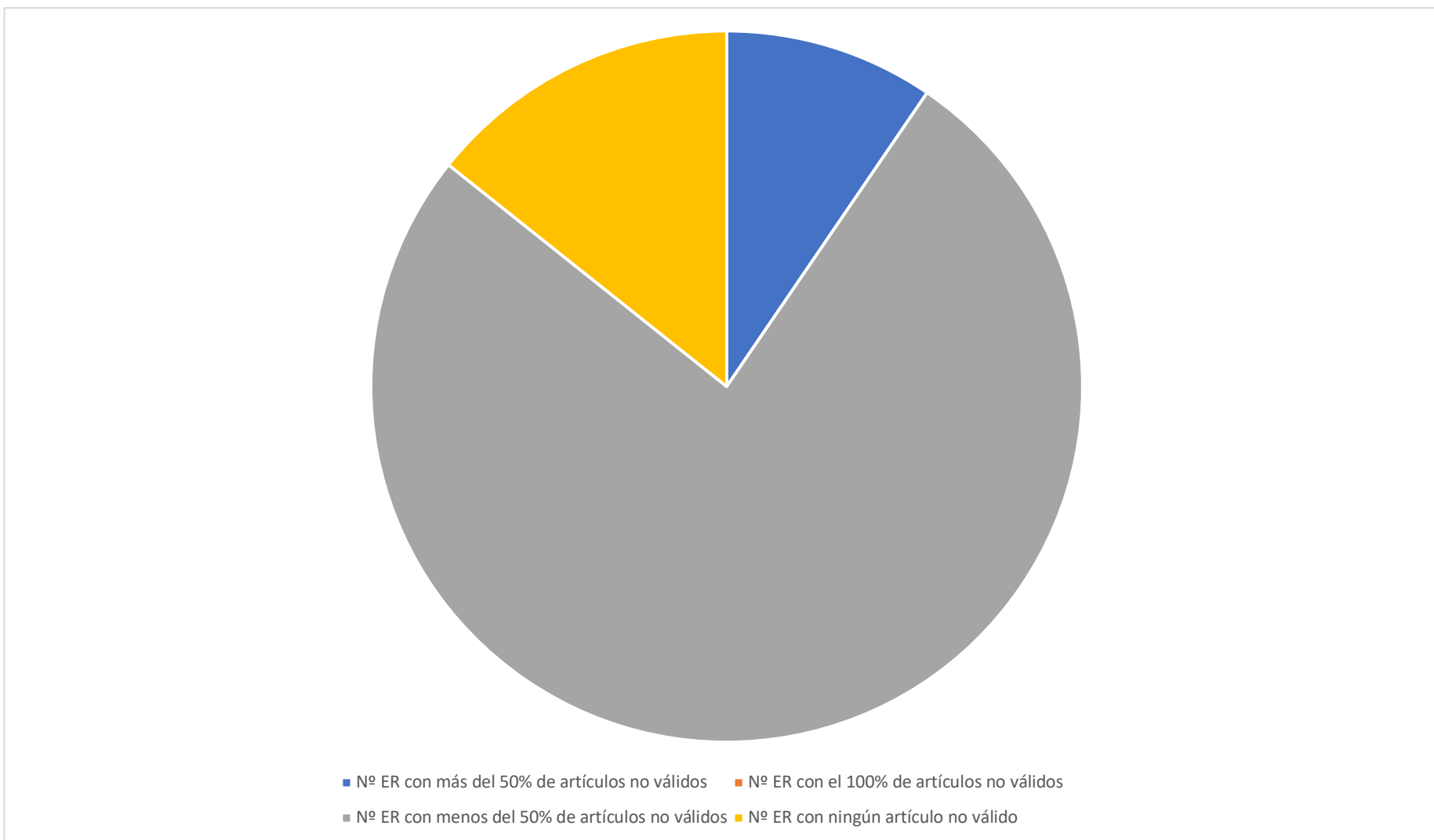


Figura 10. Gráfico de los porcentajes de artículos no válidos en las búsquedas por literal. (Elaboración propia)

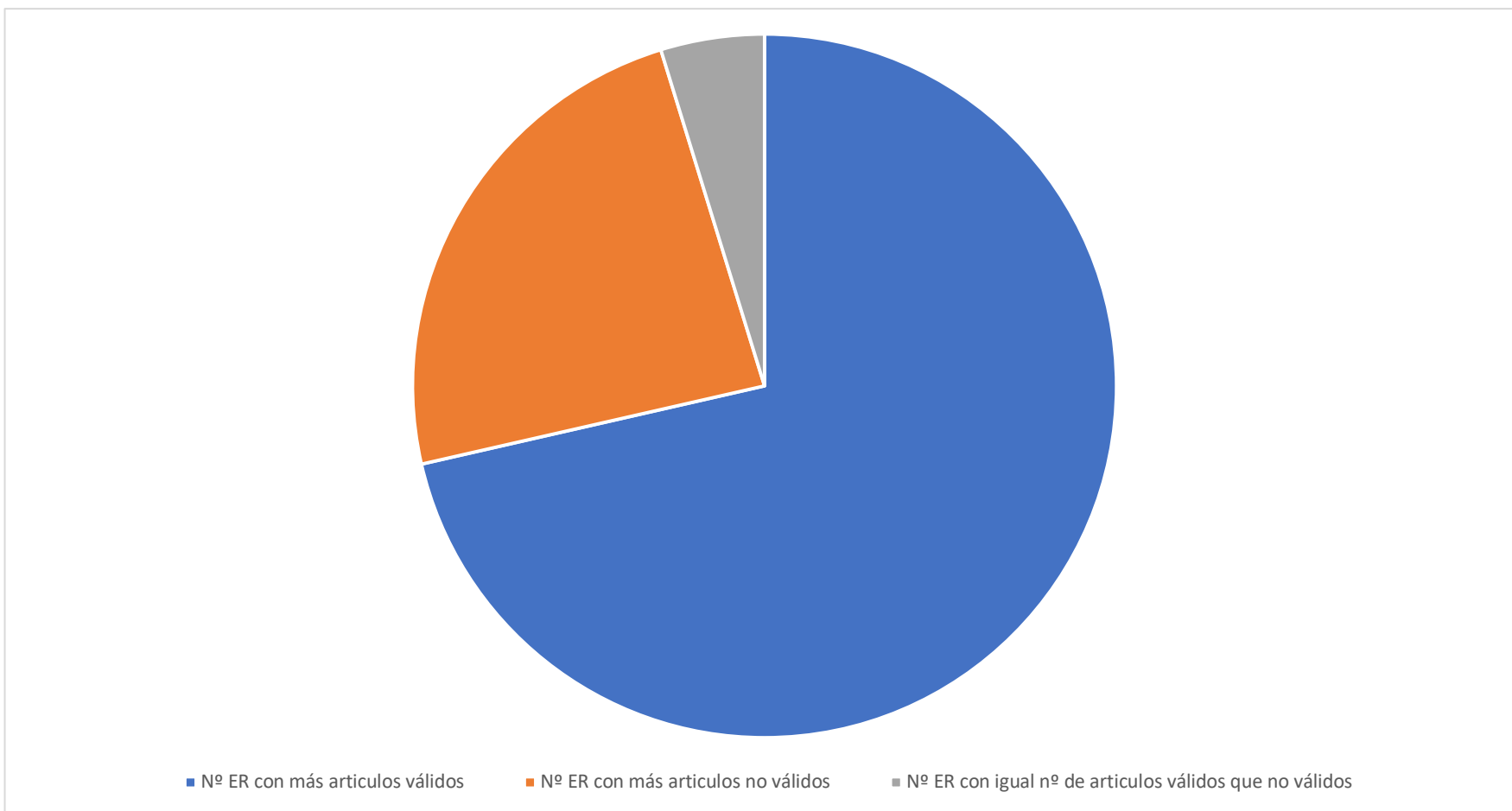


Figura 11. Gráfico donde se representa el número de patologías con el número de artículos válidos o no en las búsquedas por MeSH. (Elaboración propia)

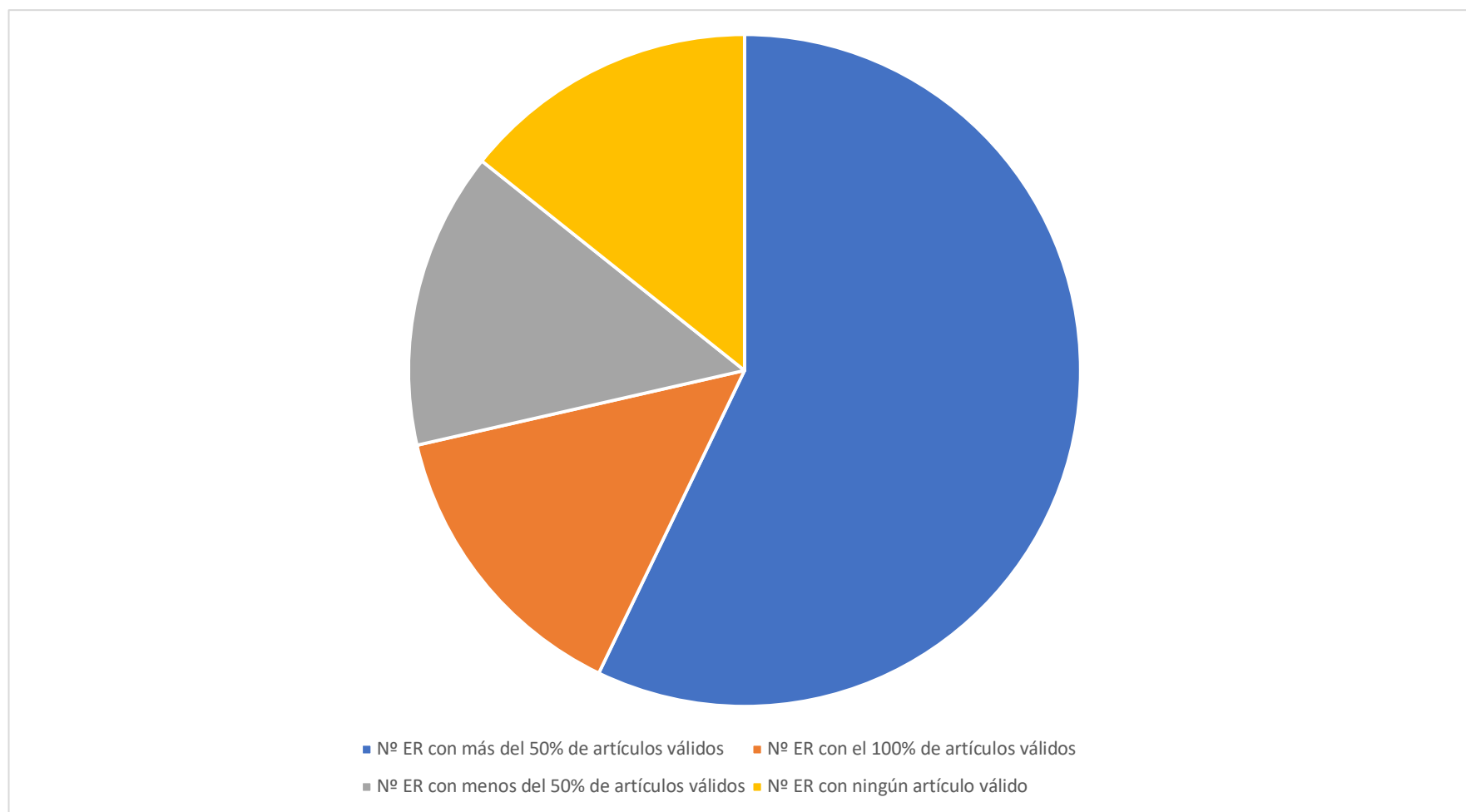


Figura 12. Gráfico de los porcentajes de artículos válidos en las búsquedas por MeSH. (Elaboración propia)

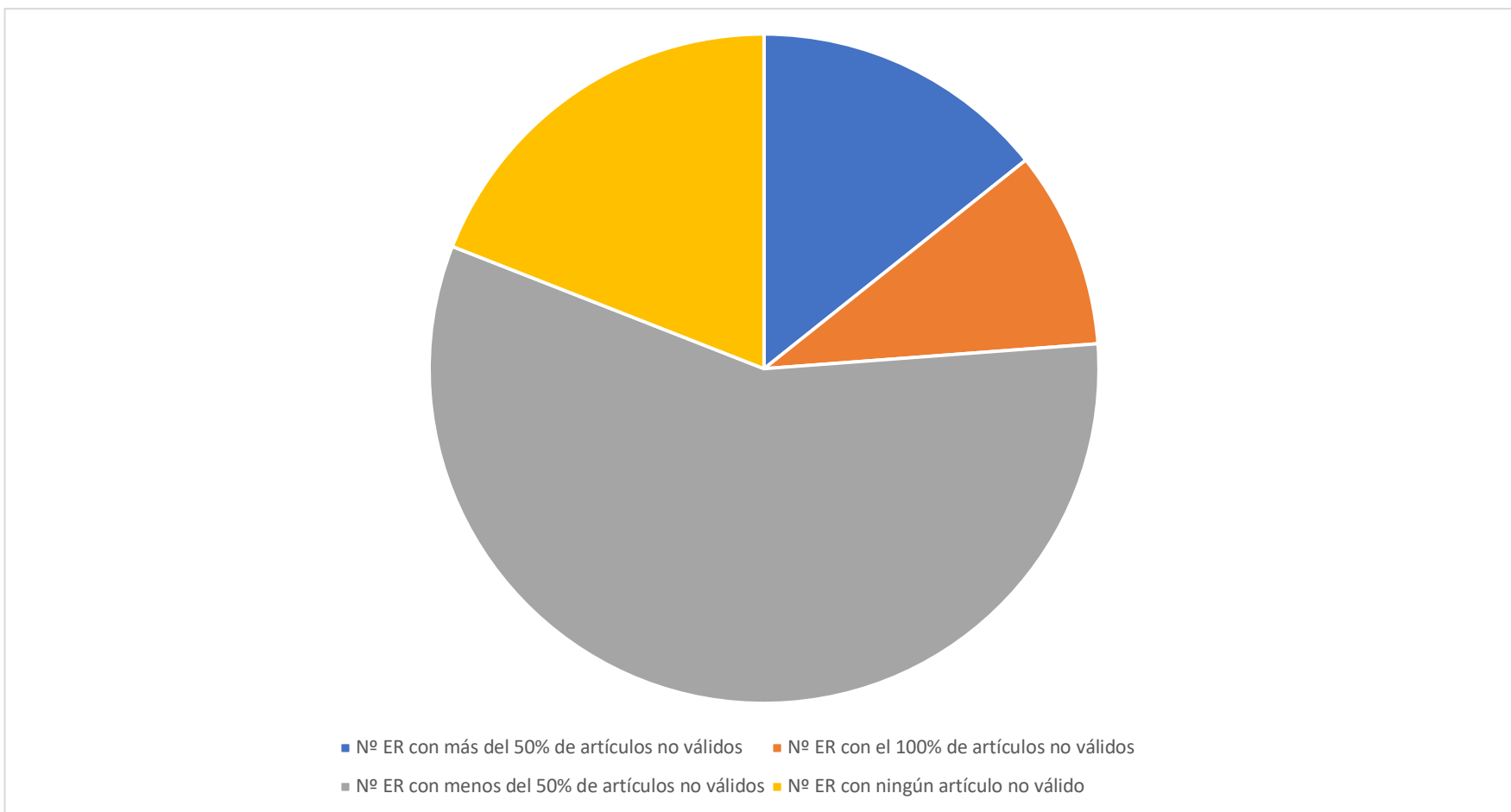


Figura 13. Gráfico de los porcentajes de artículos no válidos en las búsquedas por MeSH. (Elaboración propia)

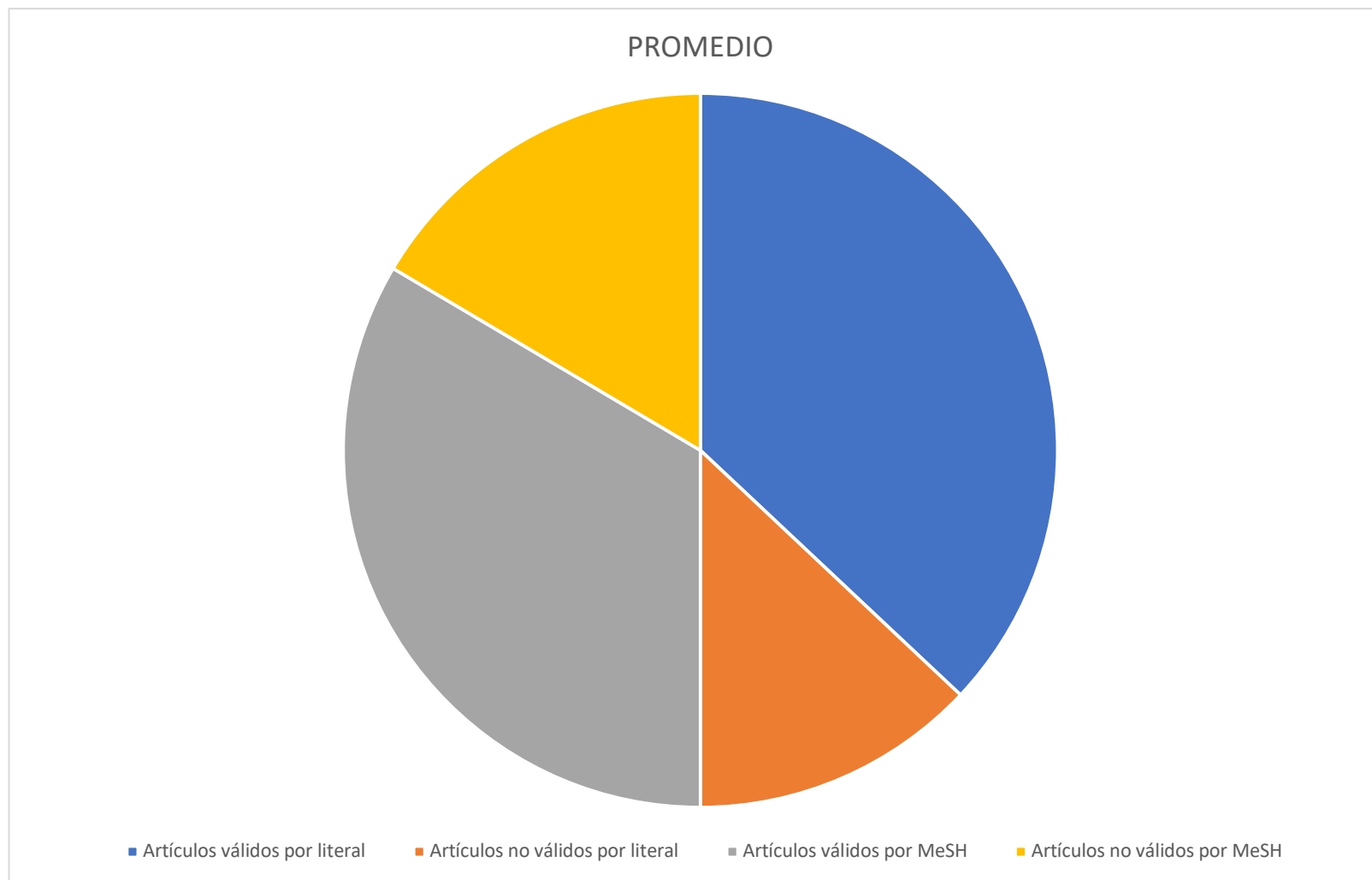


Figura 14. Promedio de artículos válidos y no válidos para búsquedas por literal y MeSH. (Elaboración propia)

CHI (JI) CUADRADO X2

Es una prueba estadística utilizada para determinar el grado de asociación entre variables categóricas (también conocidas como discretas), entendiendo por tales aquellas que presentan valores potencialmente observables, uno de los cuales no puede ser observado (Laporte, 2001). La prueba Chi cuadrado permite determinar si dos variables cualitativas están o no asociadas. Si al final del estudio concluimos que las variables no están relacionadas podremos decir con un determinado nivel de confianza, previamente fijado, que ambas son independientes. Para su cómputo es necesario calcular las frecuencias esperadas (aquellas que deberían haberse observado si la hipótesis de independencia fuese cierta), y compararlas con las frecuencias observadas en la realidad. (Fernández & Díaz, 2004).

Esta prueba apoya la significación estadística de la asociación observada en una tabla cruzada de manera que determina si existe una asociación sistemática entre las dos variables, comparando los resultados observados con los resultados teóricos, estos últimos calculados bajo el supuesto que las variables fuesen independientes entre sí, es decir que se cumple la hipótesis "0" (Cerdá L & Villarroel, 2007), esto supone afirmar con un nivel de confianza estadístico determinado si los niveles de una variable cualitativa influyen en los niveles de la otra variable nominal analizada (Otero & Morál, 2005).

A continuación, expongo lo que se ha obtenido al aplicar el chi cuadrado. Hay tres ER (Aspartilglucosaminuria, Parálisis periódica hipercalémica y Síndrome de Cushing) para las que no se puede hacer el chi-cuadrado porque o todos son válidos o todos son no válidos: no hay variabilidad para hacer la tabla cruzada.

Acroosteolisis: La diferencia en porcentaje de artículos válidos por una y otra estrategia (66,7% por literal vs 72,4% por MeSH), no es significativa para esta ER ($p=0,542$).

Alcaptonuria: El porcentaje de artículos válidos obtenido por una y otra estrategia es el mismo (76,9%), por lo que no hay diferencias significativas para esta ER ($p=0,678$).

Aspartilglucosaminuria: En esta ER todos los artículos son válidos, por lo que no se ha podido calcular el chi cuadrado.

Deficiencia de alfa-1-antitripsina: La diferencia en porcentaje de artículos válidos por una y otra estrategia (91,7% por literal vs 78,4% por MeSH), no es significativa para esta ER ($p=0,257$).

Deficiencia de piruvato deshidrogenasa: La diferencia en porcentaje de artículos válidos por una y otra estrategia (83,3% por literal vs 75,0% por MeSH), no es significativa para esta ER ($p=0,615$).

Enanismo MULIBREY: El porcentaje de artículos válidos obtenido por una y otra estrategia es el mismo (89,2%), por lo que no hay diferencias significativas para esta ER ($p=0,611$).

Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular: la diferencia en porcentaje de artículos válidos por una y otra estrategia (25,0% por literal vs 0,0% por MeSH), no es significativa para esta ER ($p=0,622$).

Enfermedad de Dent: El porcentaje de artículos válidos obtenido por una y otra estrategia es el mismo (84,4%), por lo que no hay diferencias significativas para esta ER ($p=0,614$).

Enfermedad de Moyamoya: El porcentaje de artículos válidos obtenido por una y otra estrategia es el mismo (65,1%), por lo que no hay diferencias significativas para esta ER ($p=0,589$).

Enfermedad de Still del adulto: La diferencia en porcentaje de artículos válidos por una y otra estrategia (84,6% por literal vs 90,9% por MeSH), no es significativa para esta ER ($p=0,416$).

Enfermedad de Whipple: El porcentaje de artículos válidos obtenido por una y otra estrategia es el mismo (74,4%), por lo que no hay diferencias significativas para esta ER ($p=0,597$).

Epilepsia neonatal benigna: La diferencia en porcentaje de artículos válidos por una y otra estrategia si es significativa para esta ER, se han obtenido más artículos por literal y además un mayor porcentaje son válidos (71,4% literal frente al 22,2% MeSH), por lo que hay diferencias significativas para esta ER ($p=0,018$).

Esferocitosis hereditaria: La diferencia en porcentaje de artículos válidos por una y otra estrategia (47,9% por literal vs 31,7% por MeSH), no es significativa para esta ER ($p=0,070$).

Leucodistrofia metacromática: La diferencia en porcentaje de artículos válidos por una y otra estrategia (72,0% por literal vs 68,4% por MeSH), no es significativa para esta ER ($p=0,528$).

Lipogranulomatosis de Farber: La diferencia en porcentaje de artículos válidos por una y otra estrategia si es significativa para esta ER: se han obtenido más artículos por literal pero un mayor porcentaje de válidos por MeSH (76,4% literal frente al 92,6% MeSH). Por lo que si hay diferencia significativa para esta ER ($p=0,015$).

Monocromatismo de conos azules: La diferencia en porcentaje de artículos válidos por una y otra estrategia (71,1% por literal vs 0,0% por MeSH), no es significativa para esta ER ($p=0,304$).

Neurofibromatosis tipo 1: La diferencia en porcentaje de artículos válidos por una y otra estrategia (61,3% por literal vs 100,0% por MeSH), no es significativa para esta ER ($p=0,617$).

Parálisis periódica hipercalémica: En esta ER no se han encontrado artículos, por lo que no se ha podido calcular el chi cuadrado.

Síndrome de Churg-Strauss: La diferencia en porcentaje de artículos válidos por una y otra estrategia (63,4% por literal vs 73,3% por MeSH), no es significativa para esta ER ($p=0,224$).

Síndrome de Cushing: En esta ER todos los artículos son válidos, por lo que no se ha podido calcular el chi cuadrado.

Síndrome de Zollinger-Ellison: La diferencia en porcentaje de artículos válidos por una y otra estrategia SI es significativa para esta ER: se han obtenido más artículos por literal y además un mayor porcentaje son válidos (73,2% literal frente al 39,4% MeSH). Por lo que si hay diferencia significativa. ($p=0,000$).

Se han revisado un total de 1.396 artículos (748 obtenidos por literal y 648 por MeSH). El porcentaje de artículos válidos cuando buscas por literal (1) es un 71,3% frente al 70,8% cuando la búsqueda se hace por MeSH (2). Esta pequeña diferencia no es significativa ($p=0,862$: cuando $p>0,05$ la diferencia no es significativa), por lo que no podemos afirmar que se obtengan más artículos válidos con una estrategia concreta (la p no significativa nos dice que no hay diferencia entre buscar de una forma y otra en cuanto al porcentaje de artículos válidos).

Lo que es cierto es que por literal hemos obtenido más resultados potenciales (748 artículos) y un mayor número total de artículos válidos (533 nos sirven), pero la relación esfuerzo/resultado (número artículos revisados/válidos) es similar a cuando se busca por MeSH (71,3% vs 70,8% no es una diferencia significativa), por lo que se podría dar el valor de porcentaje válido total que aparece en la tabla abajo: 71,1%.

A continuación, explico para cada enfermedad los resultados obtenidos en las búsquedas y por qué he seleccionado unos artículos y otros no. Añado además las tablas completas de cada patología con todos los artículos, para cada caso se indica si es o no válido para la investigación y por qué, y se indica el enlace a la web de PUBMED donde está cada artículo. Las búsquedas se hacen por literal, poniendo directamente en la caja de búsqueda la palabra o palabras adecuadas y en las búsquedas por MeSH se busca el código en el apartado MeSH, el resultado es el literal que este tesauro usa, y con esa(s) palabra(s) se hace la búsqueda de artículos.

Acroosteolisis tipo dominante. Para esta patología en las búsquedas por literal (Acroosteolysis dominant type), se obtienen 6 artículos, de los cuales, 4 sí tratan la enfermedad buscada y 2 no, solo la mencionan. En las búsquedas por MeSH (D031845 y el literal que se indica es "Hajdu-Cheney Syndrome"), se obtienen 76 artículos, de los cuales, 55 sí tratan la enfermedad buscada y 21, solo la mencionan. En esta entidad nosológica, ha sido suficiente el primer paso de

los indicados anteriormente para hacer las búsquedas, tanto por literal, como por MeSH para poder obtener menos de 110 artículos.

Alcaptonuria. Para esta patología en las búsquedas por literal (Alkaptonuria) se obtienen 13 artículos, de los cuales, 10 sí tratan la enfermedad buscada y 3 no, solo la mencionan. En las búsquedas por MeSH (D000474 y el literal que se indica es Alkaptonuria) se obtienen 13 artículos, 10 sí tratan la enfermedad buscada y 3 no, solo la mencionan. En esta entidad nosológica se ha tenido que aplicar el primer paso indicado anteriormente para poder obtener menos de 110 artículos.

Aspartilglucosaminuria. Para esta patología en las búsquedas por literal (Aspartylglucosaminuria) se obtienen 2 artículos, los cuales si tratan la enfermedad y no hay ninguno que solo la mencione. En las búsquedas por MeSH (D054880 y el literal que se indica es Aspartylglucosaminuria) se obtienen 2 artículos, los cuales sí que tratan la enfermedad y no hay ninguno que solo la mencione. En esta entidad nosológica se han tenido que aplicar los dos primeros pasos indicados anteriormente para poder obtener menos de 110 artículos.

Deficiencia de alfa-1 antitripsina. Para esta patología en las búsquedas por literal (Alfa-1-antitrypsin deficiency) se obtienen 12 artículos, de los cuales, 11 sí tratan la enfermedad buscada y 1, solo la menciona. En las búsquedas por MeSH (D019896 y el literal que se indica es Alfa-1 Antitrypsin Deficiency) se obtienen 88 artículos, de los cuales, 69 sí tratan la enfermedad buscada y 19 no, solo la mencionan. En esta entidad nosológica ha sido suficiente el primer paso de los indicados anteriormente para hacer las búsquedas, porque al buscar por literal se obtienen menos de 110 artículos, pero al hacerlo por MeSH se tienen que aplicar los 3 primeros pasos mencionados para obtener menos de 110 artículos.

Deficiencia de piruvato deshidrogenasa. Para esta patología en las búsquedas por literal (Pyruvate dehydrogenase deficiency) se obtienen 6 artículos, de los cuales, 5 sí tratan la enfermedad buscada y 1 no, solo la menciona. En las búsquedas por MeSH (D015325 y el literal que se indica es Pyruvate Dehydrogenase Complex Deficiency Disease) se obtienen 8 artículos, de los cuales, 6 sí tratan la enfermedad buscada y 2 no, solo la mencionan. En esta entidad nosológica se han tenido que aplicar los dos primeros pasos indicados anteriormente para poder obtener menos de 110 artículos.

Enanismo MULIBREY. Para esta patología en las búsquedas por literal (MULIBREY nanism) se obtienen 65 artículos, de los cuales, 58 sí tratan la enfermedad buscada y 7 no, solo la mencionan. En las búsquedas por MeSH (D050336 y el literal que se indica es MULIBREY Nanism) se obtienen 65 artículos, de los cuales, 58 sí tratan la enfermedad buscada y 7 no, solo la mencionan. En esta entidad nosológica ha sido suficiente el primer paso de los indicados anteriormente para hacer las búsquedas tanto por literal como por MeSH para poder obtener menos de 110 artículos.

Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular. Para esta patología en las búsquedas por literal (Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency) se obtienen 8 artículos, de los cuales, 2 sí tratan la enfermedad buscada y 6 no, solo la mencionan. En las búsquedas por MeSH (D006012 y el literal que se indica es Glycogen storage disease Type V) se obtienen 2 artículos, los cuales ninguno trata la enfermedad buscada pero sí que la mencionan. En esta entidad nosológica se han tenido que aplicar los dos primeros pasos indicados anteriormente para poder obtener menos de 110 artículos.

Enfermedad de Dent. Para esta patología en las búsquedas por literal (Dent Disease) se obtienen 45 artículos, de los cuales, 38 sí tratan la enfermedad buscada y 7 no, solo la mencionan. En las búsquedas por MeSH (D057973 y el literal que se indica es Dent Disease) se obtienen 45 artículos, 38 sí tratan la enfermedad buscada y 7 no, solo la mencionan. En esta entidad nosológica ha sido suficiente el primer paso de los indicados anteriormente para hacer las búsquedas, tanto por literal como por MeSH para poder obtener menos de 110 artículos.

Enfermedad de Moyamoya. Para esta patología en las búsquedas por literal (Moyamoya disease) se obtienen 43 artículos, de los cuales, 29 sí tratan la enfermedad buscada y 14 no, solo la mencionan. En las búsquedas por MeSH (D009072 y el literal que se indica es Moyamoya Disease) se obtienen 43 artículos, de los cuales, 29 sí tratan la enfermedad buscada y 14 no, solo la mencionan. En esta entidad nosológica en la búsqueda por literal, se tienen que aplicar los 3 primeros pasos mencionados anteriormente, sin embargo, en la búsqueda por MeSH se aplican los 2 primeros pasos para poder obtener menos de 110 artículos.

Enfermedad de Still del adulto. Para esta patología en las búsquedas por literal (Adult-onset Still Disease) se obtienen 13 artículos, de los cuales, 11 sí tratan la enfermedad buscada y 2 no, porque solo la mencionan. En las búsquedas por MeSH (D016706 y el literal que se indica es Still's Disease, Adult-Onset) se obtienen 44 artículos, 40 sí tratan la enfermedad buscada y 4 solo la mencionan. En esta entidad nosológica en la búsqueda por literal se tienen que aplicar los 2 primeros pasos mencionados con anterioridad, al igual que en la búsqueda por MeSH para poder obtener menos de 110 artículos.

Enfermedad de Whipple. Para esta patología en las búsquedas por literal (Whipple Disease) se obtienen 43 artículos, de los cuales, 32 sí tratan la enfermedad buscada y 11 no, solo la mencionan. En las búsquedas por MeSH (D008061 y el literal que se indica es Whipple disease) se obtienen 43 artículos, 32 sí tratan la enfermedad buscada y 11 solo la mencionan. En esta entidad nosológica solo es necesario aplicar los 2 primeros pasos para poder obtener menos de 110 artículos tanto en la búsqueda por literal como por MeSH.

Epilepsia neonatal benigna. Para esta patología en las búsquedas por literal (Benign familial neonatal epilepsy) se obtienen 21 artículos, 15 de los cuales, sí tratan la enfermedad buscada y 6 no, solo la mencionan. En las búsquedas por MeSH (D020936 y el literal que se indica es Epilepsy, Benign Neonatal) se obtienen 9 artículos, de los cuales, 2 sí que tratan la enfermedad buscada y 7 no, solo la mencionan. En esta entidad nosológica basta con aplicar el primer paso anteriormente mencionado en la búsqueda por literal, a diferencia de en la búsqueda por MeSH, que son necesarios los 2 primeros pasos para poder obtener menos de 110 artículos.

Esferocitosis hereditaria. Para esta patología en las búsquedas por literal (Hereditary spherocytosis) se obtienen 71 artículos, de los cuales, 34 sí tratan la enfermedad buscada y 37 no, solo la mencionan. En las búsquedas por MeSH (D013103 y el literal que se indica es Spherocytosis, Hereditary) se obtienen 41 artículos, de los cuales, 13 sí tratan la enfermedad buscada y 28 no, solo la mencionan. En esta entidad nosológica basta con aplicar los 2 primeros pasos anteriormente mencionados para poder obtener menos de 110 artículos en ambas búsquedas, tanto por literal como por MeSH.

Leucodistrofia metacromática. Para esta patología en las búsquedas por literal (Metachromatic leukodystrophy) se obtienen 25 artículos, de los cuales, 18 sí tratan la

enfermedad buscada y 7 no, solo la mencionan. En las búsquedas por (D007966 y el literal que se indica es Leukodystrophy, Metachromatic) MeSH se obtienen 19 artículos, de los cuales, 13 sí tratan la enfermedad buscada y 6 no, solo la mencionan. En esta entidad nosológica en las búsquedas por literal hay que aplicar los 2 primeros pasos mencionados anteriormente, y en las búsquedas por MeSH basta con aplicar únicamente el primer paso para poder obtener menos de 110 artículos.

Lipogranulomatosis de Farber. Para esta patología en las búsquedas por literal (Farber disease) se obtienen 106 artículos, de los cuales, 81 sí tratan la enfermedad buscada y 25 no, solo la mencionan. En las búsquedas por MeSH (D055577 y el literal que se indica es Farber Lipogranulomatosis) se obtienen 26 artículos, de los cuales, 25 sí tratan la enfermedad buscada y 1 no, solo la menciona. En esta entidad nosológica únicamente es necesario aplicar el primer paso mencionado con anterioridad en ambas búsquedas, para poder obtener menos de 110 artículos.

Monocromatismo de conos azules. Para esta patología en las búsquedas por literal (Blue cone monochromatism) se obtienen 45 artículos, de los cuales, 32 sí tratan la enfermedad buscada y 13 no, solo la mencionan. En las búsquedas por MeSH (C538165 y el literal que se indica es Achromatopsia incomplete, X-linked [Supplementary Concept]) no se obtiene ningún artículo que trate la enfermedad, pero sí se obtiene 1 que solo la menciona. En esta entidad nosológica en la búsqueda por literal, al igual que en la búsqueda por MeSH, es suficiente con aplicar el primer paso para poder obtener menos de 110 artículos.

Neurofibromatosis tipo 1. Para esta patología en las búsquedas por literal (Neurofibromatosis type 1) se obtienen 80 artículos, de los cuales, 49 sí tratan la enfermedad buscada y 31 no, solo la mencionan. En las búsquedas por MeSH (D009456 y el literal que se indica es Neurofibromatosis 1) se obtiene 1 artículo que sí trata la enfermedad y ninguno que solo la mencione. En esta entidad nosológica para la búsqueda por literal se tienen que aplicar los 3 primeros pasos mencionados con anterioridad, a diferencia de en las búsquedas por MeSH que es suficiente con el primer paso para poder obtener menos de 110 artículos.

Parálisis periódica hipercalémica. Para esta patología en las búsquedas por literal (Hypercalcemic periodic paralysis) no se obtiene ningún artículo que trate la enfermedad buscada y tampoco ninguno que la mencione. En las búsquedas por MeSH (D020513 y el literal que se indica es Paralysis, Hyperkalemic Periodic) no se obtiene ningún artículo que trate la enfermedad buscada y tampoco ninguno que la mencione. En esta entidad nosológica en la búsqueda por literal únicamente se aplican los 2 primeros pasos de los mencionados con anterioridad, al igual que en la búsqueda por MeSH para poder obtener menos de 110 artículos.

Síndrome de Churg-Strauss. Para esta patología en las búsquedas por literal (Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis) se obtienen 41 artículos, de los cuales, 26 sí tratan la enfermedad buscada, y 15 no, solo la mencionan. En las búsquedas por MeSH (D015267 y el literal que se indica es Churg-Strauss Syndrome) se obtienen 45 artículos, de los cuales, 33 sí tratan la enfermedad buscada, y 12 no, solo la mencionan. En esta entidad nosológica, en la búsqueda por literal se aplican los 2 primeros pasos de los mencionados con anterioridad, mientras que en la búsqueda por MeSH se tienen que aplicar los 3 primeros pasos mencionados anteriormente para poder obtener menos de 110 artículos.

Síndrome de Cushing. Para esta patología en las búsquedas por literal (Cushing syndrome) se obtienen 6 artículos que sí tratan la enfermedad buscada, y ninguno que solo la mencione. En las búsquedas por MeSH (D003480 y el literal que se indica es Cushing Syndrome) se obtienen 6 artículos que sí tratan la enfermedad y ninguno que solo la mencione. En esta entidad nosológica tanto en la búsqueda por literal como en la búsqueda por MeSH se tienen que aplicar los 4 pasos mencionados anteriormente para poder obtener menos de 110 artículos.

Síndrome de Zollinger-Ellison. Para esta patología en las búsquedas por literal (Zollinger-Ellison Syndrome) se obtienen 97 artículos, de los cuales, 71 sí tratan la enfermedad buscada y 26 no, solo la mencionan. En las búsquedas por MeSH (D015408 y el literal que se indica es Gastrinoma) se obtienen 71 artículos, de los cuales, 28 sí tratan la enfermedad y 43 no, solo la mencionan. En esta entidad nosológica tanto en la búsqueda por literal como por MeSH se tienen que aplicar los 3 primeros pasos mencionados anteriormente para obtener menos de 110 artículos.

A continuación, expongo en tablas (dos por entidad nosológica: una para los artículos buscados por literal y otra para los buscados por MeSH) la razón que me lleva en cada caso a decidir si es o no válido para la investigación y añado el enlace al artículo en PUBMED.

5.1.-Acroosteolisis tipo dominante

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Garg, A., Subramanyam, L., Agarwal, A.K., Simha, V., Levine, B., D'Apice, M.R., Novelli, G. & Crow, Y. 2009, "Atypical progeroid syndrome due to heterozygous missense LMNA mutations", <i>The Journal of clinical endocrinology and metabolism</i> , vol. 94, no. 12, pp. 4971-4983.	no	En el resumen se explica que el objetivo del estudio era investigar la base subyacente genética y molecular del fenotipo de presentación de pacientes con APS (Síndrome progeroide atípico). Con 11 pacientes de nueve familias. Pero no se menciona la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19875478
Guillin-Amarelle, C., Sanchez-Iglesias, S. & Araujo-Vilar, D. 2015, "Uncommon lipodystrophic syndromes", <i>Medicina clinica</i> , vol. 144, no. 2, pp. 80-87.	no	No hay ninguna información acerca del mismo, ni resumen.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24787681
Johnston, J.J., Sanchez-Contreras, M.Y., Keppler-Noreuil, K.M., Sapp, J., Crenshaw, M., Finch, N.A., Cormier-Daire, V., Rademakers, R., Sybert, V.P. & Biesecker, L.G. 2015, "A Point Mutation in PDGFRB Causes Autosomal-Dominant Penttinen Syndrome", <i>American Journal of Human Genetics</i> , vol. 97, no. 3, pp. 465-474.	si	Define el síndrome de Penttinen que se caracteriza por desarrollar diversos rasgos y síntomas, uno de ellos es la acroosteolisis.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26279204
Sewairi, W., Assiri, A., Patel, N., Alhashem, A. & Alkuraya, F.S. 2016, "Distal acroosteolysis, poikiloderma and joint stiffness: a novel laminopathy?", <i>European journal of human genetics: EJHG</i> , vol. 24, no. 8, pp. 1220-1222.	si	Describe el caso de un paciente de acroosteolisis relacionándolo con otras patologías, síntomas y rasgos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Distal+acroosteolysis%2C+poikiloderma+and+joint+stiffness%3A+a+novel+laminopathy%3F
Vollersen, N., Hermans-Borgmeyer, I., Cornils, K., Fehse, B., Rolvien, T., Trivai, I., . . . Yorgan, T. A. (2018). High bone turnover in mice carrying a pathogenic Notch2 mutation causing hajdu-cheney syndrome. <i>Journal of Bone and Mineral Research: The Official Journal of the American Society for Bone and Mineral Research</i> , 33(1), 70-83. 10.1002/jbmr.3283 [doi]	si	Se desarrolla un modelo de ratón del síndrome de Hajdu-Cheney mediante la introducción de una mutación patógena (6272delT) en el gen Notch2 murino.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=High+bone+turnover+in+mice+carrying+a+pathogenic+Notch2+mutation+causing+hajdu-cheney+syndrome
Zhao, W., Petit, E., Gafni, R.I., Collins, M.T., Robey, P.G., Seton, M., Miller, K.K. & Mannstadt, M. 2013, "Mutations in NOTCH2 in patients with Hajdu-Cheney syndrome", <i>Osteoporosis international : a journal established as result of cooperation between the European Foundation for Osteoporosis and the National Osteoporosis Foundation of the USA</i> , vol. 24, no. 8, pp. 2275-2281.	si	Se define la patología y se describen y estudian los casos de 9 individuos que la padecen: 5 de 2 familias pequeñas y 4 esporádicos. Se expone una de las conclusiones del estudio que es que las mutaciones heterocigóticas de NOTCH2 son la causa de HCS y expanden el espectro mutacional de este trastorno.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Mutations+in+NOTCH2+in+patients+with+Hajdu-Cheney+syndrome%22+zhao

Tabla 9. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Acroosteolisis tipo dominante. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web.
Al-Aqeel, A.I. 2005, "Al-Aqeel Sewairi syndrome, a new autosomal recessive disorder with multicentric osteolysis, nodulosis and arthropathy. The first genetic defect of matrix metalloproteinase 2 gene", Saudi medical journal, vol. 26, no. 1, pp. 24-30.	no	Trata una osteólisis multicéntrica autosómica recesiva distintiva en familias de Arabia Saudita con artropatía distal de las articulaciones metacarpiana, metatarsal e interfalángica. Por lo que no trata la enfermedad buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Al-Aqeel+Sewairi+syndrome%2C+a+new+autosomal+recessive+disorder+with+multicentric+osteolysis%2C+nodulosis+and+arthropathy.+The+first+genetic+defect+of+matrix+metalloproteinase+2+gene
Albano, L.M., Bertola, D.R., Barba, M.F., Valente, M., Robertson, S.P. & Kim, C.A. 2007, "Phenotypic overlap in Melnick-Needles, serpentine fibula-polycystic kidney and Hajdu-Cheney syndromes: a clinical and molecular study in three patients", Clinical dysmorphology, vol. 16, no. 1, pp. 27-33.	si	Tal y como se indica en el resumen del artículo, se describen a tres individuos con tres patologías diferentes que tienen en común que se caracterizan por anomalías en el esqueleto, uno de esos individuos tiene Acroosteolisis tipo dominante o Síndrome de Hajdu-Cheney.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Phenotypic+overlap+in+Melnick-Needles%2C+serpentine+fibula-polycystic+kidney+and+Hajdu-Cheney+syndromes%3A+a+clinical+and+molecular+study+in+three+patients
Al-Mayouf, S. 2005, "The new syndrome is not really a new syndrome. Al-Aqeel Sewairi syndrome, a new autosomal recessive disorder with multicentric osteolysis, nodulosis, and arthropathy", Saudi medical journal, vol. 26, no. 7, pp. 1161; author reply 1161-2.	no	En el pequeño resumen que se ofrece en PUBMED de este artículo se define un poco el síndrome de Al-Aqeel Sewairi. Y no se hace ninguna referencia a la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16047082
Al-Mayouf, S.M., Madi, S.M. & Bin-Abbas, B.S. 2006, "Cyclic intravenous pamidronate treatment in children with nodulosis, arthropathy and osteolysis syndrome", Annals of the Rheumatic Diseases, vol. 65, no. 12, pp. 1672-1673.	no	En PUBMED sólo se indica el título de este artículo, no hay resumen. Según el título se puede deducir que no menciona la enfermedad buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Cyclic+intravenous+pamidronate+treatment+in+children+with+nodulosis%2C+arthropathy+and+osteolysis+syndrome
Al-Sewairi, W. 2005, "The new syndrome is not really a new syndrome. Al-Aqeel Sewairi syndrome, a new autosomal recessive disorder with multicentric osteolysis, nodulosis, and arthropathy", Saudi medical journal, vol. 26, no. 7, pp. 1161; author reply 1161-2.	no	En el pequeño resumen que se ofrece en PUBMED de este artículo se define un poco el síndrome de Al-Aqeel Sewairi. Y no se hace ninguna referencia a la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16178093
Antoniades, K., Kaklamanos, E., Kavadia, S., Hatzistilianou, M. & Antoniades, V. 2003, "Hajdu-Cheney syndrome (acro-osteolysis): a case report of dental interest", Oral surgery, oral medicine, oral pathology, oral radiology, and endodontics, vol. 95, no. 6, pp. 725-731.	si	Se define un poco la patología y describe el caso de un niño de 9 años con este trastorno y especialmente se centra en las manifestaciones craneofaciales y orales del trastorno.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12789155

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web.
August, D.A. & Ramos, D.C. 2009, "Anesthesia for a child with Hajdu-Cheney syndrome", Paediatric anaesthesia, vol. 19, no. 6, pp. 649-650.	si	No hay resumen en PUBMED, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19646007
Avela, K., Valanne, L., Helenius, I. & Makitie, O. 2011, "Hajdu-Cheney syndrome with severe dural ectasia", American journal of medical genetics. Part A, vol. 155A, no. 3, pp. 595-598.	si	En el resumen se define un poco la enfermedad y describe el caso de un individuo que la padece	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21337686
Bazopoulou-Kyrkanidou, E., Vrahopoulos, T.P., Eliades, G., Vastardis, H., Tosios, K. & Vrotsos, I.A. 2007, "Periodontitis associated with Hajdu-Cheney syndrome", Journal of periodontology, vol. 78, no. 9, pp. 1831-1838.	si	Se define la patología y se describe el caso de una paciente de 22 años, especialmente se centra en las manifestaciones periodontales de esta patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Periodontitis+associated+with+Hajdu-Cheney+syndrome
Blumenauer, B.T., Cranney, A.B. & Goldstein, R. 2002, "Acro-osteolysis and osteoporosis as manifestations of the Hajdu-Cheney syndrome", Clinical and experimental rheumatology, vol. 20, no. 4, pp. 574-575.	si	No hay resumen en PUBMED, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12175120
Canalis, E., Schilling, L., Yee, S.P., Lee, S.K. & Zanotti, S. 2016, "Hajdu Cheney Mouse Mutants Exhibit Osteopenia, Increased Osteoclastogenesis, and Bone Resorption", The Journal of biological chemistry, vol. 291, no. 4, pp. 1538-1551.	si	Describe la relación entre NOTCH y Hajdu Cheney y explican que crean un ratón que desarrolla el síndrome Hajdu Cheney al introducirle una mutación.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26627824
Canalis, E. & Zanotti, S. 2014, "Hajdu-Cheney syndrome: a review", Orphanet journal of rare diseases, vol. 9, pp. 200-014-0200-y.	si	En el resumen se expone una definición de la enfermedad más amplia que en los 2 artículos anteriores.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25491639

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web.
Carmichael, K.D., Launikitis, R.A. & Kalia, A. 2007, "The orthopedic and renal manifestations of idiopathic carpal tarsal osteolysis", Journal of pediatric orthopedics. Part B, vol. 16, no. 6, pp. 451-454.	no	Este artículo según el resumen que ofrece PUBMED sólo trata la osteólisis idiopática del tarso del carpo. No trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+orthopedic+and+renal+manifestations+of+idiopathic+carpal+tarsal+osteolysis
Castberg, F.C., Kjaergaard, S., Mosig, R.A., Lobl, M., Martignetti, C., Martignetti, J.A., Myrup, C. & Zak, M. 2013, "Multicentric osteolysis with nodulosis and arthropathy (MONA) with cardiac malformation, mimicking polyarticular juvenile idiopathic arthritis: case report and literature review", European journal of pediatrics, vol. 172, no. 12, pp. 1657-1663.	no	Este artículo describe el síndrome de "fuga de hueso" osteólisis multicéntrica con nodulosis y artropatía (MONA) pero no menciona la enfermedad buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Multicentric+osteolysis+with+nodulosis+and+arthropathy+(MONA)+with+cardiac+malformation%2C+mimicking+polyarticular+juvenile+idiopathic+arthritis%3A+case+report+and+literature+review
Connor, A., Highton, J., Hung, N.A., Dunbar, J., MacGinley, R. & Walker, R. 2007, "Multicentric carpal-tarsal osteolysis with nephropathy treated successfully with cyclosporine A: a case report and literature review", American Journal of Kidney Diseases: The Official Journal of the National Kidney Foundation, vol. 50, no. 4, pp. 649-654.	no	Este artículo describe la osteólisis multicéntrica carpiano-tarsiana, pero no menciona la enfermedad buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Multicentric+carpal-tarsal+osteolysis+with+nephropathy+treated+successfully+with+cyclosporine+A%3A+a+case+report+and+literature+review
Cunha, I., Saavedra, M.J., Oliveira, M.A., Salvador, M.J. & Malcata, A. 2007, "Hajdu-Cheney Syndrome: a case of acroosteolysis", Acta reumatologica portuguesa, vol. 32, no. 2, pp. 169-174.	si	En el resumen se indica que se va a describir el caso de una paciente de esta patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17576397
Currarino, G. 2009, "Hajdu-Cheney syndrome associated with serpentine fibulae and polycystic kidney disease", Pediatric radiology, vol. 39, no. 1, pp. 47-52.	si	Se describe el caso de 6 pacientes que la padecen.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18815778
Damian, L.O., Simon, S.P., Filipescu, I., Bocsa, C., Botar-Jid, C. & Rednic, S. 2016, "Capillaroscopic findings in a case of Hajdu-Cheney syndrome", Osteoporosis international: a journal established as result of cooperation between the European Foundation for Osteoporosis and the National Osteoporosis Foundation of the USA, vol. 27, no. 3, pp. 1269-1273.	si	Definen la patología y describe el caso de una paciente de 21 años que la padece.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Capillaroscopic+findings+in+a+case+of+Hajdu-Cheney+syndrome

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web.
Dantas, E.L., Pontes, M.L., Fernandes, P.F., Ribeiro, E.M. & Daher Ede, F. 2013, "Hajdu-Cheney syndrome: kidney disturbs in a case report", Jornal brasileiro de nefrologia: 'orgao oficial de Sociedades Brasileira e Latinoamericana de Nefrologia, vol. 35, no. 2, pp. 165-167.	si	Definen la patología y describen el caso de un chico de 26 años que la padece.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hajdu-Cheney+syndrome%3A+kidney+disturb+in+a+case+report
Deprouw, C., Feydy, A., Giraudet Le Quintrec, J.S., Ruiz, B., Kahan, A. & Allanore, Y. 2015, "A very rare cause of acro-osteolysis: Hajdu-Cheney syndrome", Joint, bone, spine: revue du rhumatisme, vol. 82, no. 6, pp. 455-459.	si	Definen la patología y describen el caso de una chica de 36 años que la padece.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26184537
Descartes, M., Rojnueangnit, K., Cole, L., Sutton, A., Morgan, S.L., Patry, L. & Samuels, M.E. 2014, "Hajdu-Cheney syndrome: phenotypical progression with de-novo NOTCH2 mutation", Clinical dysmorphology, vol. 23, no. 3, pp. 88-94.	si	No hay resumen en PUBMED, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hajdu-Cheney+syndrome%3A+phenotypical+progression+with+de-novo+NOTCH2+mutation
Di Rocco, F. & Oi, S. 2005, "Spontaneous regression of syringomyelia in Hajdu-Cheney syndrome with severe platybasia. Case report", Journal of neurosurgery, vol. 103, no. 2 Suppl, pp. 194-197.	si	En el resumen se indica que se va a describir el caso de un paciente de esta patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Spontaneous+regression+of+syringomyelia+in+Hajdu-Cheney+syndrome+with+severe+platybasia.+Case+report
Ellison, D.A., Ellis, E.N. & Kokoska, E.R. 2007, "Hajdu-Cheney syndrome: report of a case", Pediatric and developmental pathology: the official journal of the Society for Pediatric Pathology and the Paediatric Pathology Society, vol. 10, no. 6, pp. 470-476.	si	Definen la patología y describen el caso de una chica de 12 años que la padece.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Hajdu-Cheney+syndrome%3A+report+of+a+case%22++ellison
Evans, B.R., Mosig, R.A., Lobl, M., Martignetti, C.R., Camacho, C., Grum-Tokars, V., Glucksman, M.J. & Martignetti, J.A. 2012, "Mutation of membrane type-1 metalloproteinase, MT1-MMP, causes the multicentric osteolysis and arthritis disease Winchester syndrome", American Journal of Human Genetics, vol. 91, no. 3, pp. 572-576.	no	En el resumen se indica que se trata el síndrome de Winchester, no se menciona la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mutation+of+membrane+type-1+metalloproteinase%2C+MT1-MMP%2C+causes+the+multicentric+osteolysis+and+arthritis+disease+Winchester+syndrome

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web.
Faber, M.R., Verlaak, R., Fiselier, T.J., Hamel, B.C., Franssen, M.J. & Gerrits, G.P. 2004, "Inherited multicentric osteolysis with carpal-tarsal localisation mimicking juvenile idiopathic arthritis", European journal of pediatrics, vol. 163, no. 10, pp. 612-618.	no	Trata de la patología denominada osteólisis multicéntrica carpotarsal y de varios individuos que la padecen entre ellos una madre y sus 3 hijos con diferentes manifestaciones. Pero en todo el resumen no se menciona la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Inherited+multicentric+osteolysis+with+carpal-tarsal+localisation+mimicking+juvenile+idiopathic+arthritis
Faure, A., David, A., Moussally, F., Khalfallah, M., Jacquemont, S., Hamel, O., Conti, M., Hamel, A., Raoul, S. & Robert, R. 2002, "Hajdu-Cheney syndrome and syringomyelia. Case report", Journal of neurosurgery, vol. 97, no. 6, pp. 1441-1446.	si	Describe el caso de un niño de 7 años que la padece.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12507146
Flannery, O. & Smith, K. 2014, "Osteolysis with secondary arthritis of the scaphotrapeziotrapezoid joint in Hajdu-Cheney syndrome: a case report", Hand surgery: an international journal devoted to hand and upper limb surgery and related research: journal of the Asia-Pacific Federation of Societies for Surgery of the Hand, vol. 19, no. 1, pp. 117-118.	si	Describe el caso de un paciente que padece esta patología y que le afecta a la articulación escafofropélica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Osteolysis+with+secondary+arthritis+of+the+scaphotrapeziotrapezoid+joint+in+Hajdu-Cheney+syndrome%3A+a+case+report
Fujioka, H., Tanaka, J., Yoshiya, S., Kokubu, T., Fujita, K., Makino, T. & Mizuno, K. 2003, "Proximal translation of the radius following arthroplasty of the distal radioulnar joint in Hajdu-Cheney syndrome", Journal of shoulder and elbow surgery, vol. 12, no. 1, pp. 97-100.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la enfermedad buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Proximal+translation+of+the+radius+following+arthroplasty+of+the+distal+radioulnar+joint+in+Hajdu-Cheney+syndrome
Galli-Tsinopoulou, A., Kyrgios, I., Giza, S., Giannopoulou, E.Z., Maggana, I. & Laliotis, N. 2012, "Two-year cyclic infusion of pamidronate improves bone mass density and eliminates risk of fractures in a girl with osteoporosis due to Hajdu-Cheney syndrome", Minerva endocrinologica, vol. 37, no. 3, pp. 283-289.	si	Se define la patología describiendo algunas características de la misma y se indica que, aunque hay casos familiares (herencia autosomal dominante) son casos esporádicos, además se describe el caso de una niña de 9 años con la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Two-year+cyclic+infusion+of+pamidronate+improves+bone+mass+density+and+eliminates+risk+of+fractures+in+a+girl+with+osteoporosis+due+to+Hajdu-Cheney+syndrome
Gallo, J., Goodman, S.B., Konttinen, Y.T. & Raska, M. 2013, "Particle disease: biologic mechanisms of periprosthetic osteolysis in total hip arthroplasty", Innate immunity, vol. 19, no. 2, pp. 213-224.	no	Este artículo trata sobre los mecanismos de activación y amplificación de la respuesta inflamatoria asociada con partículas de desgaste protésico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Particle+disease%3A+biologic+mechanisms+of+periprosthetic+osteolysis+in+total+hip+arthroplasty

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web.
Gray, M.J., Kim, C.A., Bertola, D.R., Arantes, P.R., Stewart, H., Simpson, M.A., Irving, M.D. & Robertson, S.P. 2012, "Serpentine fibula polycystic kidney syndrome is part of the phenotypic spectrum of Hajdu-Cheney syndrome", European journal of human genetics: EJHG, vol. 20, no. 1, pp. 122-124.	si	Trata del síndrome del riñón poliquístico del peronéserpentino y lo relaciona con el síndrome de Hajdu Cheney por sus características comunes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Serpentine+fibula+polycystic+kidney+syndrome+is+part+of+the+phenotypic+spectrum+of+Hajdu-Cheney+syndrome
Gray, M.J., van Kogelenberg, M., Beddow, R., Morgan, T., Wordsworth, P., Shears, D.J., Robertson, S.P. & Hurst, J.A. 2014, "A new acro-osteolysis syndrome caused by duplications including PTHLH", Journal of human genetics, vol. 59, no. 9, pp. 484-487.	si	Se describen los casos de tres individuos con duplicaciones del locus PTHLH (hormona paratiroidea tipo hormona) que conducen a un síndrome caracterizado por acro-osteólisis, irregularidad cortical de huesos largos y encondromas metadiáfisarios.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+new+acro-osteolysis+syndrome+caused+by+duplications+including+PTHLH
Gripp, K.W. 2011, "Lateral meningocele syndrome and Hajdu-Cheney syndrome: different disorders with overlapping phenotypes", American journal of medical genetics. Part A, vol. 155A, no. 7, pp. 1773-4; author reply 1775.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Lateral+meningocele+syndrome+and+Hajdu-Cheney+syndrome%3A+different+disorders+with+overlapping+phenotypes
Gu, J.M., Hu, Y.Q., Zhang, H., Wang, C., Hu, W.W., Yue, H., Liu, Y.J. & Zhang, Z.L. 2013, "A mutation in NOTCH2 gene in a Chinese patient with Hajdu-Cheney syndrome", Joint, bone, spine: revue du rhumatisme, vol. 80, no. 5, pp. 548-549.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+mutation+in+NOTCH2+gene+in+a+Chinese+patient+with+Hajdu-Cheney+syndrome
Han, M.S., Ko, J.M., Cho, T.J., Park, W.Y. & Cheong, H.I. 2015, "A novel NOTCH2 mutation identified in a Korean family with Hajdu-Cheney syndrome showing phenotypic diversity", Annals of Clinical and Laboratory Science, vol. 45, no. 1, pp. 110-114.	si	Relacionan el síndrome de Hajdu-Cheney (HCS) y el síndrome del peritoneo serpentino-poliquístico (SFPKS) ya que tienen muchas similitudes y se describen los casos de un niño y su madre que lo padecen.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+novel+NOTCH2+mutation+identified+in+a+Korean+family+with+Hajdu-Cheney+syndrome+showing+phenotypic+diversity
Hwang, S., Shin, D.Y., Moon, S.H., Lee, E.J., Lim, S.K., Kim, O.H. & Rhee, Y. 2011, "Effect of zoledronic acid on acro-osteolysis and osteoporosis in a patient with Hajdu-Cheney syndrome", Yonsei medical journal, vol. 52, no. 3, pp. 543-546.	si	Define la patología y se comenta que, aunque haya más de 60 informes publicados hasta el momento, el tratamiento apropiado y el resultado subsecuente han sido escasos. Se relata un progreso de terapia anti-resorptiva con el ácido zoledrónico, en una mujer con el síndrome Hajdu-Cheney.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Effect+of+zoledronic+acid+on+acro-osteolysis+and+osteoporosis+in+a+patient+with+Hajdu-Cheney+syndrome

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web.
Isidor, B., Le Merrer, M., Exner, G.U., Pichon, O., Thierry, G., Guiochon-Mantel, A., David, A., Cormier-Daire, V. & Le Caignec, C. 2011, "Serpentine fibula-polycystic kidney syndrome caused by truncating mutations in NOTCH2", Human mutation, vol. 32, no. 11, pp. 1239-1242.	si	Relacionan el síndrome de Hajdu-Cheney (HCS) y el síndrome del peritoneo serpentino-poliquistico (SFPKS) ya que tienen muchas similitudes y se describen los casos de 2 individuos que lo padecen.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21793104
Isidor, B., Lindenbaum, P., Pichon, O., Bezieau, S., Dina, C., Jacquemont, S., Martin-Coignard, D., Thauvin-Robinet, C., Le Merrer, M., Mandel, J.L., David, A., Faivre, L., Cormier-Daire, V., Redon, R. & Le Caignec, C. 2011, "Truncating mutations in the last exon of NOTCH2 cause a rare skeletal disorder with osteoporosis", Nature genetics, vol. 43, no. 4, pp. 306-308.	si	Define la entidad nosológica. Y comenta el caso de 6 pacientes en los que se identifican mutaciones heterocigotas y del marco de lectura en NOTCH2 en cinco de ellos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Truncating+mutations+in+the+last+exon+of+NOTCH2+cause+a+rare+skeletal+disorder+with+osteoporosis
Joseffer, S.S. & Cooper, P.R. 2005, "Modern imaging of spinal tuberculosis", Journal of neurosurgery. Spine, vol. 2, no. 2, pp. 145-150.	no	Trata la tuberculosis espinal o enfermedad de Pott, pero no trata la enfermedad buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15739525
Le Caignec, C. 2011, "Human diseases and NOTCH receptors", Medecine sciences: M/S, vol. 27, no. 6-7, pp. 593-595.	no	PUBMED no ofrece resumen y por el título se puede deducir que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21718643
Lee, G.H., An, S.Y., Sohn, Y.B., Jeong, S.Y. & Chung, Y.S. 2013, "An unusual presentation of diabetic ketoacidosis in familial hajdu-cheney syndrome: a case report", Journal of Korean medical science, vol. 28, no. 11, pp. 1682-1686.	si	Se describe el caso de un chico de 21 años que padece la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=An+unusual+presentation+of+diabetic+ketoacidosis+in+familial+hajdu-cheney+syndrome%3A+a+case+report
Letchumanan, P., Thumboo, J. & Leong, R.T. 2009, "A patient with progressive shortening of the fingers", The Journal of rheumatology, vol. 36, no. 1, pp. 198-199.	no	PUBMED no ofrece resumen y por el título se puede deducir que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19208534

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web.
Lifchus-Ascher, R.J. & Tucci, J.R. 2006, "Hajdu-Cheney syndrome in a 19-year-old man", Endocrine practice: official journal of the American College of Endocrinology and the American Association of Clinical Endocrinologists, vol. 12, no. 6, pp. 690-694.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se puede deducir que sí trata la patología y el caso de un chico de 19 que la padece.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hajdu-Cheney+syndrome+in+a+19-year-old+man
Liljestrom, M.R. & Narhi, T.O. 2003, "Occlusal rehabilitation of a patient with hereditary multicentric osteolysis", The Journal of prosthetic dentistry, vol. 89, no. 2, pp. 114-118.	no	Se describe la rehabilitación protodóntica fija de un paciente varón de 53 años con osteólisis multicéntrica. Pero no se menciona la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Occlusal+rehabilitation+of+a+patient+with+hereditary+multicentric+osteolysis
Lindenbaum, P., Le Scouarnec, S., Portero, V. & Redon, R. 2011, "Knime4Bio: a set of custom nodes for the interpretation of next-generation sequencing data with KNIME", Bioinformatics (Oxford, England), vol. 27, no. 22, pp. 3200-3201.	no	Se describe Knime4Bio, un conjunto de nodos personalizados para el banco de trabajo gráfico interactivo KNIME (The Konstanz Information Miner), para la interpretación de grandes conjuntos de datos biológicos. Pero no se menciona la enfermedad buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Knime4Bio%3A+a+set+of+custom+nodes+for+the+interpretation+of+next-generation+sequencing+data+with+KNIME
Majewski, J., Schwartzentruber, J.A., Caqueret, A., Patry, L., Marcadier, J., Fryns, J.P., Boycott, K.M., Ste-Marie, L.G., McKiernan, F.E., Marik, I., Van Esch, H., FORGE Canada Consortium, Michaud, J.L. & Samuels, M.E. 2011, "Mutations in NOTCH2 in families with Hajdu-Cheney syndrome", Human mutation, vol. 32, no. 10, pp. 1114-1117.	si	Definen la patología y estudian genéticamente a 7 familias que lo padecen.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21681853
Marik, I., Kuklik, M., Zemkova, D. & Kozlowski, K. 2006, "Hajdu-Cheney syndrome: report of a family and a short literature review", Australasian Radiology, vol. 50, no. 6, pp. 534-538.	si	Se describe el caso de varios miembros de una misma familia de armenia que lo padecen.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hajdu-Cheney+syndrome%3A+report+of+a+family+and+a+short+literature+review
Martin, B.M., Ivanova, M.H., Sarukhanov, A., Kim, A., Power, P., Pugash, D., Popescu, O.E., Lachman, R.S., Krakow, D. & Patel, M.S. 2014, "Prenatal and postnatal findings in serpentine fibula polycystic kidney syndrome and a review of the NOTCH2 spectrum disorders", American journal of medical genetics.Part A, vol. 164A, no. 10, pp. 2490-2495.	si	Relacionan la patología con el síndrome del riñón poliquístico del peroné serpentino. Y presentan los hallazgos ecográficos en un feto de 23 semanas con SFPKS.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prenatal+and+postnatal+findings+in+serpentine+fibula+polycystic+kidney+syndrome+and+a+review+of+the+NOTCH2+spectrum+disorders

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web.
Mattei, T.A., Rehman, A.A., Issawi, A. & Fassett, D.R. 2015, "Surgical challenges in the management of cervical kyphotic deformity in patients with severe osteoporosis: an illustrative case of a patient with Hajdu-Cheney syndrome", European spine journal : official publication of the European Spine Society, the European Spinal Deformity Society, and the European Section of the Cervical Spine Research Society, vol. 24, no. 12, pp. 2746-2753.	si	Describe el caso de un paciente de 65 años que padece la enfermedad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26198704
McKiernan, F.E. 2008, "Integrated anti-remodeling and anabolic therapy for the osteoporosis of Hajdu-Cheney syndrome: 2-year follow-up", Osteoporosis international: a journal established as result of cooperation between the European Foundation for Osteoporosis and the National Osteoporosis Foundation of the USA, vol. 19, no. 3, pp. 379-380.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se puede deducir que si trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Integrated+anti-remodeling+and+anabolic+therapy+for+the+osteoporosis+of+Hajdu-Cheney+syndrome%3A+2-year+follow-up%22
McKiernan, F.E. 2007, "Integrated anti-remodeling and anabolic therapy for the osteoporosis of Hajdu-Cheney syndrome", Osteoporosis international: a journal established as result of cooperation between the European Foundation for Osteoporosis and the National Osteoporosis Foundation of the USA, vol. 18, no. 2, pp. 245-249.	si	Define la patología y describen el caso de una mujer que lo padece.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17103298
Mehawej, C., Courcet, J.B., Baujat, G., Mouy, R., Gerard, M., Landru, I., Gosselin, M., Koehrer, P., Mousson, C., Breton, S., Quartier, P., Le Merrer, M., Faivre, L. & Cormier-Daire, V. 2013, "The identification of MAFB mutations in eight patients with multicentric carpo-tarsal osteolysis supports genetic homogeneity but clinical variability", American journal of medical genetics.Part A, vol. 161A, no. 12, pp. 3023-3029.	no	En el resumen que ofrece PUBMED ni siquiera se menciona la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+identification+of+MAFB+mutations+in+eight+patients+with+multicentric+carpo-tarsal+osteolysis+supports+genetic+homogeneity+but+clinical+variability
Murtagh-Schaffer, C. & Moquin, R.R. 2008, "Spinal reconstruction in Hajdu-Cheney syndrome", JAAPA: official journal of the American Academy of Physician Assistants, vol. 21, no. 5, pp. 29, 31-3.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se puede deducir que sí que trata la enfermedad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Spinal+reconstruction+in+Hajdu-Cheney+syndrome
Narumi, Y., Min, B.J., Shimizu, K., Kazukawa, I., Sameshima, K., Nakamura, K., Kosho, T., Rhee, Y., Chung, Y.S., Kim, O.H., Fukushima, Y., Park, W.Y. & Nishimura, G. 2013, "Clinical consequences in truncating mutations in exon 34 of NOTCH2: report of six patients with Hajdu-Cheney syndrome and a patient with serpentine fibula polycystic kidney syndrome", American journal of medical genetics.Part A, vol. 161A, no. 3, pp. 518-526.	si	Relaciona el síndrome de Hajdu-Cheney y el del peroné serpentina poliquístico y describe los casos de 37 pacientes de HCS y 4 de SFPKS.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+consequences+in+truncating+mutations+in+exon+34+of+NOTCH2%3A+report+of+six+patients+with+Hajdu-Cheney+syndrome+and+a+patient+with+serpentine+fibula+polycystic+kidney+syndrome

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web.
Neuwirth, A., Geeser, A. & Hasler, P. 2012, "Fractures associated with diminished bone density, hypercalciuria and osteolysis. Is the diagnosis an osteoporosis or a syndrome?", Praxis, vol. 101, no. 6, pp. 413-417.	si	Describe el caso de una paciente de 49 años que la padece.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Fractures+associated+with+diminished+bone+density%2C+hypercalciuria+and+osteolysis.+Is+the+diagnosis+an+osteoporosis+or+a+syndrome%3F%22
Nozaki, T., Ihara, K., Makimura, M., Kinjo, T. & Hara, T. 2012, "A girl with Hajdu-Cheney syndrome and premature ovarian failure", Journal of pediatric endocrinology & metabolism: JPEM, vol. 25, no. 1-2, pp. 171-173.	si	Define la enfermedad y describe el caso de una niña con síndrome de Hajdu-Cheney acompañada de insuficiencia ovárica prematura.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+girl+with+Hajdu-Cheney+syndrome+and+premature+ovarian+failure
Ornetti, P. & Tavernier, C. 2012, "Osteoporotic compression fracture revealing Hajdu-Cheney Syndrome", Joint, bone, spine: revue du rhumatisme, vol. 79, no. 5, pp. 514-515.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Osteoporotic+compression+fracture+revealing+Hajdu-Cheney+Syndrome
Page, B.R., McDonald, T., Gagnon, P., Lu, K. & Thomas, C.R. 2009, "A unique case of Hajdu-Cheney syndrome and squamous cell carcinoma of the anus", Colorectal disease: the official journal of the Association of Coloproctology of Great Britain and Ireland, vol. 11, no. 5, pp. 535-536.	si	Describe la patología y describe un caso de una mujer de 54 años que la padece.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+unique+case+of+Hajdu-Cheney+syndrome+and+squamous+cell+carcinoma+of+the+anus
Palav, S., Vernekar, J., Pereira, S. & Desai, A. 2014, "Hajdu-Cheney syndrome: a case report with review of literature", Journal of radiology case reports, vol. 8, no. 9, pp. 1-8.	si	Se define la patología y se describe el caso de una paciente de 43 años que presentó características del síndrome de Hajdu-Cheney.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25426244
Papavero, L. 2015, "Expert's comment concerning Grand Rounds case entitled "Surgical challenges in the management of cervical kyphotic deformity in patients with severe osteoporosis: an illustrative case of a patient with Hajdu-Cheney syndrome" (T. A. Mattei, A. A. Rehman, A. Issawi, D. R. Fassett)", European spine journal : official publication of the European Spine Society, the European Spinal Deformity Society, and the European Section of the Cervical Spine Research Society, vol. 24, no. 12, pp. 2754-2755.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Expert%27s+comment+concerning+Grand+Rounds+case+entitled+%22Surgical+challenges+in+the+management+of+cervical+kyphotic+deformity+in+patients+with+severe+osteoporosis%3A+an+illustrative+case+of+a+patient+with+Hajdu-Cheney+syndrome

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web.
Penton, A.L., Leonard, L.D. & Spinner, N.B. 2012, "Notch signaling in human development and disease", Seminars in cell & developmental biology, vol. 23, no. 4, pp. 450-457.	no	Definen la enfermedad de NOTCH, que está relacionada con la enfermedad buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Notch+signaling+in+human+development+and+disease%22+penton
Sahin, A., Pepeler, M.S. & Shimbori, N. 2010, "A patient with acro-osteolysis syndrome: Hajdu-Cheney", Internal medicine (Tokyo, Japan), vol. 49, no. 1, pp. 87-88.	si	PUBMED no ofrece un resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22A+patient+with+acro-osteolysis+syndrome%3A+Hajdu-Cheney%22+sahin
Sargin, G., Cildag, S. & Senturk, T. 2013, "Hajdu-Cheney syndrome with ventricular septal defect", The Kaohsiung journal of medical sciences, vol. 29, no. 6, pp. 343-344.	si	PUBMED no ofrece un resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23684141
Schawo, S., Weber, M.A. & Libicher, M. 2006, "Young woman with back pain and acro-osteolysis", Der Radiologe, vol. 46, no. 10, pp. 901-903.	si	PUBMED no ofrece un resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Young+woman+with+back+pain+and+acro-osteolysis
Simpson, M.A., Irving, M.D., Asilmaz, E., Gray, M.J., Dafou, D., Elmslie, F.V., Mansour, S., Holder, S.E., Brain, C.E., Burton, B.K., Kim, K.H., Pauli, R.M., Aftimos, S., Stewart, H., Kim, C.A., Holder-Espinasse, M., Robertson, S.P., Drake, W.M. & Trembath, R.C. 2011, "Mutations in NOTCH2 cause Hajdu-Cheney syndrome, a disorder of severe and progressive bone loss", Nature genetics, vol. 43, no. 4, pp. 303-305.	si	Se explica la relación entre el síndrome de Hajdu-Cheney y las mutaciones en NOTCH2.	Mutations in NOTCH2 cause Hajdu-Cheney syndrome, a disorder of severe and progressive bone loss https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mutations+in+NOTCH2+cause+Hajdu-Cheney+syndrome%2C+a+disorder+of+severe+and+progressive+bone+loss
Stathopoulos, I.P., Trovas, G., Lampropoulou-Adamidou, K., Koromila, T., Kollia, P., Papaioannou, N.A. & Lyritis, G. 2013, "Severe osteoporosis and mutation in NOTCH2 gene in a woman with Hajdu-Cheney syndrome", Bone, vol. 52, no. 1, pp. 366-371.	si	Describe la patología y describe el caso de una paciente.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Severe+osteoporosis+and+mutation+in+NOTCH2+gene+in+a+woman+with+Hajdu-Cheney+syndrome
Takatani, R., Someya, T., Kazukawa, I., Nishimura, G., Minagawa, M. & Kohno, Y. 2009, "Hajdu-Cheney syndrome: infantile onset of hydrocephalus and serpentine fibulae", Pediatrics international: official journal of the Japan Pediatric Society, vol. 51, no. 6, pp. 831-833.	si	PUBMED no ofrece un resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hajdu-Cheney+syndrome%3A+infantile+onset+of+hydrocephalus+and+serpentine+fibulae
Thomas, C.W., Bisset, A.J., Sampson, M.A. & Armstrong, R.D. 2006, "Case report: Multicentric carpal/tarsal osteolysis: imaging review and 25-year follow-up", Clinical radiology, vol. 61, no. 10, pp. 892-895.	no	PUBMED no ofrece un resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Case+report%3A+Multicentric+carpal%2Ftarsal+osteolysis%3A+imaging+review+and+25-year+follow-up
Tuysuz, B., Mosig, R., Altun, G., Sancak, S., Glucksman, M.J. & Martignetti, J.A. 2009, "A novel matrix metalloproteinase 2 (MMP2) terminal hemopexin domain mutation in a family with multicentric osteolysis with nodulosis and arthritis with cardiac defects", European journal of human genetics: EJHG, vol. 17, no. 5, pp. 565-572.	no	No trata la patología buscada, trata esta otra patología, la osteólisis multicéntrica con nodulosis y artropatía (MONA)	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+novel+matrix+metalloproteinase+2+(MMP2)+terminal+hemopexin+domain+mutation+in+a+family+with+multicentric+osteolysis+with+nodulosis+and+arthritis+with+cardiac+defects

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web.
Ventosa, P., Gorina, N., Balaguer Santamaria, A., Riera, L. & Casals, I. 2013, "Acro-osteolysis in a 4 year-old patient: clinical features of Hajdu-Cheney syndrome", <i>Anales de pediatría</i> (Barcelona, Spain: 2003), vol. 79, no. 1, pp. 62-63.	si	PUBMED no ofrece un resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Acro-osteolysis+in+a+4+year-old+patient%3A+clinical+features+of+Hajdu-Cheney+syndrome
Vingerhoedt, E., Bailleul-Forestier, I., Fellus, P., Schoenaers, J., Frijns, J.P. & Carels, C. 2010, "Syndrome of Hajdu-Cheney: three case reports of orofacial interest", <i>The Cleft palate-craniofacial journal: official publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association</i> , vol. 47, no. 6, pp. 645-653.	si	Se define la patología y se indica que el objetivo de este artículo es centrarse en las manifestaciones orofaciales en dos casos esporádicos y un caso familiar con síndrome de Hajdu-Cheney.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Syndrome+of+Hajdu-Cheney%3A+three+case+reports+of+orofacial+interest
Yamaguchi, S., Nakamura, K. & Takahashi, Y. 2013, "A case report of anesthesia for a child with Hajdu-Cheney syndrome", <i>Journal of anesthesia</i> , vol. 27, no. 6, pp. 949-950.	si	Define la patología y describe el caso de un paciente de 10 años.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23728363
Zankl, A., Duncan, E.L., Leo, P.J., Clark, G.R., Glazov, E.A., Addor, M.C., Herlin, T., Kim, C.A., Leheup, B.P., McGill, J., McTaggart, S., Mittas, S., Mitchell, A.L., Mortier, G.R., Robertson, S.P., Schroeder, M., Terhal, P. & Brown, M.A. 2012, "Multicentric carpotarsal osteolysis is caused by mutations clustering in the amino-terminal transcriptional activation domain of MAFB", <i>American Journal of Human Genetics</i> , vol. 90, no. 3, pp. 494-501.	no	Ni en el título ni en el resumen se menciona la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Multicentric+carpotarsal+osteolysis+is+caused+by+mutations+clustering+in+the+amino-terminal+transcriptional+activation+domain+of+MAFB
Zhao, W., Petit, E., Gafni, R.I., Collins, M.T., Robey, P.G., Seton, M., Miller, K.K. & Mannstadt, M. 2013, "Mutations in NOTCH2 in patients with Hajdu-Cheney syndrome", <i>Osteoporosis international: a journal established as result of cooperation between the European Foundation for Osteoporosis and the National Osteoporosis Foundation of the USA</i> , vol. 24, no. 8, pp. 2275-2281.	si	Se define la patología y se describen y estudian los casos de 9 individuos que la padecen: 5 de 2 familias pequeñas y 4 esporádicos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Mutations+in+NOTCH2+in+patients+with+Hajdu-Cheney+syndrome%22+zhao
Zhong, L.P., Zheng, J.W., Zhang, W.L., Zhang, S.Y., Zhu, H.G., Ye, W.M., Wang, Y.A. & Zhang, Z.Y. 2008, "Multicentric Gorham's disease in the oral and maxillofacial region: report of a case and review of the literature", <i>Journal of oral and maxillofacial surgery : official journal of the American Association of Oral and Maxillofacial Surgeons</i> , vol. 66, no. 5, pp. 1073-1076.	no	PUBMED no ofrece un resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Multicentric+Gorham%27s+disease+in+the+oral+and+maxillofacial+region%3A+report+of+a+case+and+review+of+the+literature
Zietz, D.F., Aubel, E.B. & Tao, W. 2013, "Continuous spinal labor analgesia in a patient with Hajdu-Cheney syndrome", <i>Regional anesthesia and pain medicine</i> , vol. 38, no. 5, pp. 466-467.	si	PUBMED no ofrece un resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Continuous+spinal+labor+analgesia+in+a+patient+with+Hajdu-Cheney+syndrome

Tabla 10. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda por MeSH de Acroosteolisis tipo dominante. (Elaboración propia)

5.2.-Alcaptonuria

Artículos buscados por literal	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Bataille, S., Moal, V., Aquaron, R. R., Grunfeld, J. P., & Daniel, L. (2014). Hemolysis: a fatal complication of alcaptonuria in a severe renal failure patient. <i>Clinical Nephrology</i> , 81(5), 374–376. https://doi.org/10.5414/CN108188 [doi]	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24691015
Gonzales, M. E. (1999). Alcaptonuric aortic stenosis: a case report. <i>AANA Journal</i> , 67(2), 145–151.	si	Define la patología y describe el caso de una paciente de 75 años.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10488288
Haq, J. U., & Patton, R. B. (1969). Alcaptonuria and ochronosis with diabetes mellitus and mycosis fungoides. A case report. <i>Henry Ford Hospital Medical Journal</i> , 17(4), 295–304.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5364066
Heng, A. E., Courbebaisse, M., Kemeny, J. L., Matesan, R., Bonniol, C., Deteix, P., & Souweine, B. (2010). Hemolysis in a patient with alcaptonuria and chronic kidney failure. <i>American Journal of Kidney Diseases: The Official Journal of the National Kidney Foundation</i> , 56(1), e1-4. https://doi.org/10.1053/j.ajkd.2009.11.023 [doi]	si	Define la patología y describe el caso de un paciente de 24 años.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hemolysis+in+a+patient+with+alkaptonuria+and+chronic+kidney+failure
Isa, Y., Nihei, S., Irifukuhama, Y., Ikeda, T., Matsumoto, H., Nagata, K., ... Kamochi, M. (2014). A rare case of acquired methemoglobinemia associated with alcaptonuria. <i>Internal Medicine (Tokyo, Japan)</i> , 53(16), 1797–1800. https://doi.org/DN/JST.JSTAGE/internalmedicine/53.1938 [pii]	si	Relata un caso raro de metahemoglobinemia adquirida asociada con alcaptonuria	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+rare+case+of+acquired+methemoglobinemia+associated+with+alkaptonuria
Liu, W., & Prayson, R. A. (2001). Dura mater involvement in ochronosis (alcaptonuria). <i>Archives of Pathology & Laboratory Medicine</i> , 125(7), 961–963. <a href="https://doi.org/10.1043/0003-9985(2001)125<0961:DMIIOA>2.0.CO;2">https://doi.org/10.1043/0003-9985(2001)125<0961:DMIIOA>2.0.CO;2 [doi]	si	Define la patología y sus manifestaciones y describe el caso de una paciente de 66 años.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Dura+mater+involvement+in+ochronosis+(alkaptonuria)%22

Artículos buscados por literal	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Parambil, J. G., Daniels, C. E., Zehr, K. J., & Utz, J. P. (2005). Alkaptonuria diagnosed by flexible bronchoscopy. <i>Chest</i> , 128(5), 3678–3680. https://doi.org/S0012-3692(15)52949-8 [pii]	si	Describe el caso de un hombre de 68 años que lo padece.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Alkaptonuria+diagnosed+by+flexible+bronchoscopy
Rahimizadeh, A., Soufiani, H., Hassani, V., & Rahimizadeh, A. (2017). Symptomatic pseudarthrosis in ochronotic spine: case report. <i>Journal of Neurosurgery. Spine</i> , 26(2), 220–228. https://doi.org/10.3171/2016.5.SPINE15671	no	En este estudio, los autores informan el primer ejemplo de pseudoartrosis espinal en un paciente con ocronosis, y describen la aplicación de cirugía de 360 grados posterior.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27740398
Rathore, F. A., Ayaz, S. B., & Mansoor, S. N. (2016). Ochronotic Arthropathy: Two Case Reports from a Developing Country. <i>Clinical Medicine Insights.Arthritis and Musculoskeletal Disorders</i> , 9, 15–20. https://doi.org/10.4137/CMAMD.S31560 [doi]	si	Define la patología y describe el caso de dos pacientes que la padecen.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Ochronotic+Arthropathy%3A+Two+Case+Reports+from+a+Developing+Country
Robins, P. (2015). SMI'S 4th Annual Orphan Drugs and Rare Diseases Conference (October 19-20, 2015--London, UK). <i>Drugs of Today (Barcelona, Spain: 1998)</i> , 51(10), 619–624. https://doi.org/10.1358/dot.2015.51.10.2411913 [doi]	si	Define la patología y comenta cómo se investigan estas patologías (ER: Enfermedades Raras)	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=SMI%27S+4th+Annual+Orphan+Drugs+and+Rare+Diseases+Conference+(October+19-20%2C+2015--London%2C+UK)
Srsen, S., Vondracek, J., Srsnova, K., & Svac, J. (1985). Analysis of the life span of alkaptonuric patients. <i>Casopis Lekaru Ceskych</i> , 124(41–42), 1288–1291.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Analysis+of+the+life+span+of+alkaptonuric+patients
Verma, I. C. (2000). Burden of genetic disorders in India. <i>Indian Journal of Pediatrics</i> , 67(12), 893–898.	no	Comenta la situación actual de varias ER en la India. Pero no tratan la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11262988
Zaraa, I., Labbene, I., Trojjet, S., Mrabet, D., Meddeb, N., Chelly, I., ... Ben Osman, A. (2012). Endogenous ochronosis with a fatal outcome. <i>Journal of Cutaneous Medicine and Surgery</i> , 16(5), 357–360.	no	Trata la ocronosis endógena, pero no la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Endogenous+ochronosis+with+a+fatal+outcome

Tabla 11. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Alcaptonuria. (Elaboración propia)

Artículos buscados por MeSH	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Bataille, S., Moal, V., Aquaron, R. R., Grunfeld, J. P., & Daniel, L. (2014). Hemolysis: a fatal complication of alkaptonuria in a severe renal failure patient. <i>Clinical Nephrology</i> , 81(5), 374–376. https://doi.org/10.5414/CN108188 [doi]	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24691015
Gonzales, M. E. (1999). Alkaptonuric aortic stenosis: a case report. <i>AANA Journal</i> , 67(2), 145–151.	si	Define la patología y describe el caso de una paciente de 75 años.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10488288
Haq, J. U., & Patton, R. B. (1969). Alcaptonuria and ochronosis with diabetes mellitus and mycosis fungoides. A case report. <i>Henry Ford Hospital Medical Journal</i> , 17(4), 295–304.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5364066
Heng, A. E., Courbebaisse, M., Kemeny, J. L., Matesan, R., Bonniol, C., Deteix, P., & Souweine, B. (2010). Hemolysis in a patient with alkaptonuria and chronic kidney failure. <i>American Journal of Kidney Diseases: The Official Journal of the National Kidney Foundation</i> , 56(1), e1-4. https://doi.org/10.1053/j.ajkd.2009.11.023 [doi]	si	Define la patología y describe el caso de un paciente de 24 años.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hemolysis+in+a+patient+with+alkaptonuria+and+chronic+kidney+failure
Isa, Y., Nihei, S., Irifukuhama, Y., Ikeda, T., Matsumoto, H., Nagata, K., ... Kamochi, M. (2014). A rare case of acquired methemoglobinemia associated with alkaptonuria. <i>Internal Medicine (Tokyo, Japan)</i> , 53(16), 1797–1800. https://doi.org/DN/JST.JSTAGE/internalmedicine/53.1938 [pii]	si	Relata un caso raro de metahemoglobinemia adquirida asociada con alcaptonuria	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+rare+case+of+acquired+methemoglobinemia+associated+with+alkaptonuria
Liu, W., & Prayson, R. A. (2001). Dura mater involvement in ochronosis (alkaptonuria). <i>Archives of Pathology & Laboratory Medicine</i> , 125(7), 961–963. <a href="https://doi.org/10.1043/0003-9985(2001)125<0961:DMIIOA>2.0.CO;2">https://doi.org/10.1043/0003-9985(2001)125<0961:DMIIOA>2.0.CO;2 [doi]	si	Define la patología y sus manifestaciones y describe el caso de una paciente de 66 años.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Dura+mater+involvement+in+ochronosis+(alkaptonuria)%22

Artículos buscados por MeSH	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Parambil, J. G., Daniels, C. E., Zehr, K. J., & Utz, J. P. (2005). Alkaptonuria diagnosed by flexible bronchoscopy. <i>Chest</i> , 128(5), 3678–3680. https://doi.org/S0012-3692(15)52949-8 [pii]	si	Describe el caso de un hombre de 68 años que lo padece.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Alkaptonuria+diagnosed+by+flexible+bronchoscopy
Rahimizadeh, A., Soufiani, H., Hassani, V., & Rahimizadeh, A. (2017). Symptomatic pseudarthrosis in ochronotic spine: case report. <i>Journal of Neurosurgery. Spine</i> , 26(2), 220–228. https://doi.org/10.3171/2016.5.SPINE15671	no	En este estudio, los autores informan el primer ejemplo de pseudoartrosis espinal en un paciente con ocronosis, y describen la aplicación de cirugía de 360 grados posterior.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27740398
Rathore, F. A., Ayaz, S. B., & Mansoor, S. N. (2016). Ochronotic Arthropathy: Two Case Reports from a Developing Country. <i>Clinical Medicine Insights. Arthritis and Musculoskeletal Disorders</i> , 9, 15–20. https://doi.org/10.4137/CMAMD.S31560 [doi]	si	Define la patología y describe el caso de dos pacientes que la padecen.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Ochronotic+Arthropathy%3A+Two+Case+Reports+from+a+Developing+Country
Robins, P. (2015). SMI'S 4th Annual Orphan Drugs and Rare Diseases Conference (October 19-20, 2015--London, UK). <i>Drugs of Today (Barcelona, Spain: 1998)</i> , 51(10), 619–624. https://doi.org/10.1358/dot.2015.51.10.2411913 [doi]	si	Define la patología y comenta cómo se investigan estas patologías (ER: Enfermedades Raras)	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=SMI%27S+4th+Annual+Orphan+Drugs+and+Rare+Diseases+Conference+(October+19-20%2C+2015--London%2C+UK)
Srsen, S., Vondracek, J., Srsnova, K., & Svac, J. (1985). Analysis of the life span of alkaptonuric patients. <i>Casopis Lekaru Ceskych</i> , 124(41–42), 1288–1291.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Analysis+of+the+life+span+of+alkaptonuric+patients
Verma, I. C. (2000). Burden of genetic disorders in India. <i>Indian Journal of Pediatrics</i> , 67(12), 893–898.	no	Comenta la situación actual de varias ER en la India. Pero no tratan la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11262988
Zaraa, I., Labbene, I., Trojjet, S., Mrabet, D., Meddeb, N., Chelly, I., ... Ben Osman, A. (2012). Endogenous ochronosis with a fatal outcome. <i>Journal of Cutaneous Medicine and Surgery</i> , 16(5), 357–360.	no	Trata la ocronosis endógena, pero no la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Endogenous+ochronosis+with+a+fatal+outcome

Tabla 12. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda por MeSH de Alcaptonuria. (Elaboración propia)

5.3.-Aspartilglucosaminuria

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web.
Hagglund, H., Ringden, O., Remberger, M., Lonnqvist, B., Sparrelid, E., Tammik, L. & Kumlien, G. 1998, "Faster neutrophil and platelet engraftment, but no differences in acute GVHD or survival, using peripheral blood stem cells from related and unrelated donors, compared to bone marrow", <i>Bone marrow transplantation</i> , vol. 22, no. 2, pp. 131-136.	si	Describe un estudio retrospectivo, en el que 23 receptores de células progenitoras de sangre periférica (PBPC) se compararon con 23 receptores de médula ósea (BM). Los diagnósticos en el grupo PBPC fueron entre otros aspartilglucosaminuria en uno de los casos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9707019
Ringden, O., Remberger, M., Svahn, B.M., Barkholt, L., Mattsson, J., Aschan, J., Le Blanc, K., Gustafsson, B., Hassan, Z., Omazic, B., Svenberg, P., Solders, G., von Döbeln, U., Winiarski, J., Ljungman, P. & Malm, G. 2006, "Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for inherited disorders: experience in a single center", <i>Transplantation</i> , vol. 81, no. 5, pp. 718-725.	si	Se hace un estudio de 20 años de experiencia en 71 pacientes. Los trastornos incluyen entre otros a 2 pacientes con aspartilglucosaminuria.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Allogeneic+hematopoietic+stem+cell+transplantation+for+inherited+disorders%3A+experience+in+a+single+center

Tabla 13. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Aspartilglucosaminuria. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web.
Hagglund, H., Ringden, O., Remberger, M., Lonnqvist, B., Sparrelid, E., Tammik, L. & Kumlien, G. 1998, "Faster neutrophil and platelet engraftment, but no differences in acute GVHD or survival, using peripheral blood stem cells from related and unrelated donors, compared to bone marrow", <i>Bone marrow transplantation</i> , vol. 22, no. 2, pp. 131-136.	si	Describe un estudio retrospectivo, en el que 23 receptores de células progenitoras de sangre periférica (PBPC) se compararon con 23 receptores de médula ósea (BM). Los diagnósticos en el grupo PBPC fueron entre otros aspartilglucosaminuria en uno de los casos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9707019
Ringden, O., Remberger, M., Svahn, B.M., Barkholt, L., Mattsson, J., Aschan, J., Le Blanc, K., Gustafsson, B., Hassan, Z., Omazic, B., Svenberg, P., Solders, G., von Döbeln, U., Winiarski, J., Ljungman, P. & Malm, G. 2006, "Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for inherited disorders: experience in a single center", <i>Transplantation</i> , vol. 81, no. 5, pp. 718-725.	si	Se hace un estudio de 20 años de experiencia en 71 pacientes. Los trastornos incluyen entre otros a 2 pacientes con aspartilglucosaminuria.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Allogeneic+hematopoietic+stem+cell+transplantation+for+inherited+disorders%3A+experience+in+a+single+center

Tabla 14. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Aspartilglucosaminuria. (Elaboración propia)

5.4.-Deficiencia de alfa-1 antitripsina

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Algar, F. J., Cano, J. R., Moreno, P., Espinosa, D., Cerezo, F., Alvarez, A., ... Salvatierra, A. (2008). Results of lung transplantation in patients with cystic fibrosis. <i>Transplantation Proceedings</i> , 40(9), 3085–3087. https://doi.org/10.1016/j.transproceed.2008.08.120 [doi]	si	Entre octubre de 1993 y octubre de 2007, se realizaron 259 LT consecutivas en 250 pacientes, entre ellos, 5 con déficit de alfa-1-antitripsina.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19010202
Fernandez-Torres, R., Garcia-Silva, J., Robles, O., Otero, A., Vazquez, M. A., & Fonseca, E. (2009, April). Alfa-1-antitrypsin deficiency panniculitis acquired after liver transplant and successfully treated with retransplant. <i>Journal of the American Academy of Dermatology</i> . United States. https://doi.org/10.1016/j.jaad.2008.10.012	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19293031
Foerster, A., Bjortuft, O., Geiran, O., Rollag, H., Leivestad, T., & Froydaker, T. (1993). Single lung transplantation. Morphological surveillance by transbronchial biopsy. <i>APMIS: Acta Pathologica, Microbiologica, et Immunologica Scandinavica</i> , 101(6), 455–466.	si	En este artículo se informan siete casos de trasplante de un solo pulmón. Los diagnósticos de los receptores fueron sarcoidosis (3), deficiencia de alfa-1 antitripsina (3) y enfisema idiopático (1).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8395861
Geiran, O., Lindberg, H., Bjortuft, O., Johansen, B., Simonsen, S., Hysing, E., ... Vatne, K. (1992). Single lung transplantation. Surgical experiences with the first seven patients. <i>Scandinavian Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery</i> , 26(3), 163–168.	si	En este artículo se informan de siete trasplantes de un solo pulmón. Los pacientes estaban gravemente discapacitados y dependientes del oxígeno por debajo de los sesenta años con un mal pronóstico. El diagnóstico fue deficiencia de alfa 1-antitripsina (3), sarcoidosis (3) y enfisema idiopático (1).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1287830
Groen, H., van der Bij, W., Koeter, G. H., & TenVergert, E. M. (2004). Cost-effectiveness of lung transplantation in relation to type of end-stage pulmonary disease. <i>American Journal of Transplantation: Official Journal of the American Society of Transplantation and the American Society of Transplant Surgeons</i> , 4(7), 1155–1162. https://doi.org/10.1111/j.1600-6143.2004.00479.x	si	El propósito de este estudio fue explorar la relación entre el diagnóstico y la relación costo-efectividad y costo-utilidad del trasplante de pulmón. Se evaluaron años de vida, años de vida ajustados por calidad y costos con y sin trasplante para las categorías diagnósticas alfa-1 antitripsina deficiencia, EPOC / enfisema, bronquiectasias, hipertensión pulmonar primaria y secundaria, fibrosis quística y fibrosis pulmonar.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15196075
Hansen, K. N., Tegllund, L., Lange, A., & Ebbesen, F. (1992). [Late hemorrhagic disease in newborn infants. Is the current preventive treatment with oral vitamin K adequate?]. <i>Ugeskrift for laeger</i> , 154(16), 1095–1097.	si	En este artículo se han estudiado dos casos de hemorragia debido a la deficiencia de vitamina K que se desarrolló tardíamente en el período neonatal. Un paciente era una niña de seis semanas con sangrado intracraneal severo y el otro era una niña de tres semanas con hemorragia marcada del ombligo. Ambos bebés tenían deficiencia de alfa-1-antitripsina no reconocida con afectación hepática.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1523716

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Hunter, C. C. J., Pierce, J. A., & LaBorde, J. B. (1968). Alfa-1-antitrypsin deficiency. A family study. <i>JAMA</i> , 205(1), 93–96.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4173246
Jimenez Lorente, A. I., Sanchis, L., Martinez Ibanez, V., Margarit, C., Allende, E., Lloret, J., ... Boix-Ochoa, J. (1989). [Alpha-1-antitrypsin deficiency associated with ruptured aneurysm of the splenic artery]. <i>Cirugia pediatrica: organo oficial de la Sociedad Espanola de Cirugia Pediatrica</i> , 2(1), 40–42.	si	En este artículo se muestra a un paciente con una ruptura de aneurisma de la arteria esplénica, siete días después del trasplante de hígado por cirrosis hepática e hipertensión portal secundaria a deficiencia de alfa-1-antitripsina.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2485663
Moran-Mendoza, O., Perez-Padilla, J. R., Salazar-Flores, M., & Vazquez-Alfaro, F. (2008). Wood smoke-associated lung disease: a clinical, functional, radiological and pathological description. <i>The International Journal of Tuberculosis and Lung Disease: The Official Journal of the International Union against Tuberculosis and Lung Disease</i> , 12(9), 1092–1098.	no	El objetivo de este artículo es describir la enfermedad pulmonar asociada al humo de madera (WSLD). Todos los pacientes con WSLD eran mujeres no fumadoras con bronquitis crónica, en quienes se habían excluido asma, bronquiectasias, tuberculosis, insuficiencia cardíaca congestiva, obesidad extrema y deficiencia de alfa-1 antitripsina.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18713510
Radzikowska, E., Struniawski, R., Chorostowska-Wynimko, J., Wiatr, E., & Roszkowski-Sliz, K. (2017). Pulmonary langerhans cell histiocytosis - insight into the incidence of alfa-1-antitrypsin (A1ATD) deficiency alleles. <i>Advances in Respiratory Medicine</i> , 85(6), 297–300. https://doi.org/10.5603/ARM.2017.0051	si	En este artículo se tomaron muestras de sangre de 34 pacientes adultos (14 mujeres y 20 hombres) con histiocitosis pulmonar de células de Langerhans. La concentración sérica de Alfa-1-antitripsina se evaluó mediante nefelometría y fenotipo PI, identificado por isoelectroenfoque.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29288477
Spada, F., Candiano, G., Sergi, C., Ghiggeri, G. M., Callea, F., & Gusmano, R. (1994). Purification of alpha-1-antitrypsin monomer by preparative electrophoresis. <i>Journal of Clinical Pathology</i> , 47(7), 661–663.	si	En este artículo, la alfa-1-antitripsina (alfa 1AT), se purificó por cromatografía de pseudoligando y electroforesis preparativa a partir del suero de un paciente con deficiencia de alfa 1AT.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8089226
Svendsen, U. G., Norgaard, M. A., Andersen, C. B., Arendrup, H. C., Efsen, F., Mortensen, S. A., ... Pettersson, G. (1997). [Clinical results after en block double lung transplantation with direct bronchial revascularization. The first three and a half years' experience in Denmark]. <i>Ugeskrift for laeger</i> , 159(23), 3592–3597.	si	En este artículo se estudia el trasplante doble de pulmón en bloque con anastomosis traqueal y la revascularización directa de las arterias bronquiales a la arteria mamaria interna izquierda en 47 pacientes (32 con deficiencia de alfa-1 antitripsina).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9206859

Tabla 15. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Deficiencia de alfa-1 antitripsina. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
"Summaries for patients. Lung function and death from chronic obstructive pulmonary disease in alpha1-antitrypsin MZ heterozygotes", 2002, <i>Annals of Internal Medicine</i> , vol. 136, no. 4, pp. l35.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Summaries+for+patients.+Lung+function+and+death+from+chronic+obstructive+pulmonary+disease+in+alpha1-antitrypsin+MZ+heterozygotes
"Survival and FEV1 decline in individuals with severe deficiency of alpha1-antitrypsin. The Alpha-1-Antitrypsin Deficiency Registry Study Group", 1998, <i>American journal of respiratory and critical care medicine</i> , vol. 158, no. 1, pp. 49-59.	si	Describe los casos de varios pacientes con la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Survival+and+FEV1+decline+in+individuals+with+severe+deficiency+of+alpha1-antitrypsin.+The+Alpha-1-Antitrypsin+Deficiency+Registry+Study+Group
"Antithrombin deficiency in special clinical syndromes--Part I: panel discussion", 1995, <i>Seminars in hematology</i> , vol. 32, no. 4 Suppl 2, pp. 37-41.	no	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8821208
"A registry of patients with severe deficiency of alpha 1-antitrypsin. Design and methods. The Alpha 1-Antitrypsin Deficiency Registry Study Group", 1994, <i>Chest</i> , vol. 106, no. 4, pp. 1223-1232.	si	Describe el diseño y la estructura del Registro de Pacientes con Deficiencia Grave de Alfa-1-Antitripsina en Estados Unidos y Canadá.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+registry+of+patients+with+severe+deficiency+of+alpha+1-antitrypsin.+Design+and+methods.+The+Alpha+1-Antitrypsin+Deficiency+Registry+Study+Group
Alagille, D. 1985, "Alpha 1-antitrypsin deficiency in childhood", <i>Revue française de transfusion et immunohematologie</i> , vol. 28, no. 6, pp. 571-579.	si	Trata de los casos de varios niños que la padecen.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3879373
Algar, F.J., Cano, J.R., Moreno, P., Espinosa, D., Cerezo, F., Alvarez, A., Baamonde, C., Santos, F., Vaquero, J.M. & Salvatierra, A. 2008, "Results of lung transplantation in patients with cystic fibrosis", <i>Transplantation proceedings</i> , vol. 40, no. 9, pp. 3085-3087.	si	Entre octubre de 1993 y octubre de 2007, se realizan 259 trasplantes de pulmón (LT) en 250 pacientes para el tratamiento de diversas afecciones pulmonares en etapa terminal, entre ellas déficit de alfa-1-antitripsina en 5 pacientes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19010202

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Alkins, S.A. & O'Malley, P. 2000, "Should health-care systems pay for replacement therapy in patients with alpha (1)-antitrypsin deficiency? A critical review and cost-effectiveness analysis", <i>Chest</i> , vol. 117, no. 3, pp. 875-880.	si	Evaluar el costo-efectividad para proporcionar terapia de reemplazo de alfa (1) antitripsina (alfa (1) -AT) a personas con EPOC grave y deficiencia de alfa (1) -AT.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Should+health-care+systems+pay+for+replacement+therapy+in+patients+with+alpha(1)-antitrypsin+deficiency%3F+A+critical+review+and+cost-effectiveness+analysis
Asarian, J., Archibald, R.W. & Lieberman, J. 1975, "Childhood cirrhosis associated with alpha-1-antitrypsin deficiency. A genetic, biochemical, and morphologic study", <i>The Journal of pediatrics</i> , vol. 86, no. 6, pp. 844-850.	si	Estudia los casos de 27 familiares de un niño con cirrosis hepática fatal debido a la variante homocigótica Z de alfa-1-antitripsina.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Childhood+cirrhosis+associated+with+alpha-1-antitrypsin+deficiency.+A+genetic%2C+biochemical%2C+and+morphologic+study
Banga, A., Gildea, T., Rajeswaran, J., Rokadia, H., Blackstone, E.H. & Stoller, J.K. 2014, "The natural history of lung function after lung transplantation for alpha (1)-antitrypsin deficiency", <i>American journal of respiratory and critical care medicine</i> , vol. 190, no. 3, pp. 274-281.	si	Describe como el trasplante de pulmón es un tratamiento establecido para las enfermedades pulmonares en etapa terminal, incluida la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) asociada con la deficiencia de a1-antitripsina (AATD).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22The+natural+history+of+lung+function+after+lung+transplantation+for+alpha(1)-antitrypsin+deficiency
Berend, N. 2001, "Epidemiological survey of chronic obstructive pulmonary disease and alpha-1-antitrypsin deficiency in Australia", <i>Respirology (Carlton, Vic.)</i> , vol. 6 Suppl, pp. S21-5.	si	PUBMED no ofrece resumen de la patología, pero por el título se puede deducir que sí que trata la enfermedad buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Epidemiological+survey+of+chronic+obstructive+pulmonary+disease+and+alpha-1-antitrypsin+deficiency+in+Australia
Browne, R.J., Mannino, D.M. & Khoury, M.J. 1996, "Alpha 1-antitrypsin deficiency deaths in the United States from 1979-1991. An analysis using multiple-cause mortality data", <i>Chest</i> , vol. 110, no. 1, pp. 78-83.	si	El objetivo de este artículo es describir las tendencias de la mortalidad por deficiencia de alfa 1 antitripsina en los Estados Unidos desde 1979 a 1991.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Alpha+1-antitrypsin+deficiency+deaths+in+the+United+States+from+1979-1991.+An+analysis+using+multiple-cause+mortality+data
Burton, C.M., Milman, N., Carlsen, J., Arendrup, H., Eliassen, K., Andersen, C.B., Iversen, M. & Copenhagen National Lung Transplant Group 2005, "The Copenhagen National Lung Transplant Group: survival after single lung, double lung, and heart-lung transplantation", <i>The Journal of heart and lung transplantation : the official publication of the International Society for Heart Transplantation</i> , vol. 24, no. 11, pp. 1834-1843.	si	El objetivo de este artículo es revisar la experiencia clínica de 13 años del programa de trasplante de pulmón en adultos de un solo centro.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+Copenhagen+National+Lung+Transplant+Group%3A+survival+after+single+lung%2C+double+lung%2C+and+heart-lung+transplantation

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Carey, E.J., Iyer, V.N., Nelson, D.R., Nguyen, J.H. & Krowka, M.J. 2013, "Outcomes for recipients of liver transplantation for alpha-1-antitrypsin deficiency-related cirrhosis", <i>Liver Transplantation: official publication of the American Association for the Study of Liver Diseases and the International Liver Transplantation Society</i> , vol. 19, no. 12, pp. 1370-1376.	si	El objetivo de este estudio fue determinar las características y los resultados de los pacientes sometidos a LT para la deficiencia de AAT en 3 grandes centros de trasplante. Se incluyeron todos los pacientes sometidos a LT en estos 3 centros de trasplante de 1987 a 2012 para la deficiencia de AAT.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Outcomes+for+recipients+of+liver+transplantation+for+alpha-1-antitrypsin+deficiency-related+cirrhosis
Casas, F., Blanco, I., Martinez, M.T., Bustamante, A., Miravittles, M., Cadenas, S., Hernandez, J.M., Lazaro, L., Rodriguez, E., Rodriguez-Frias, F., Torres, M. & Lara, B. 2015, "Indications for active case searches and intravenous alpha-1 antitrypsin treatment for patients with alpha-1 antitrypsin deficiency chronic pulmonary obstructive disease: an update", <i>Archivos de Bronconeumologia</i> , vol. 51, no. 4, pp. 185-192.	si	Relaciona la patología buscada con EPOC (enfermedad pulmonar obstructiva crónica).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Indications+for+Active+Case+Searches+and+Intravenous+Alpha-1+Antitrypsin+Treatment+for+Patients+with+Alpha-1+Antitrypsin+Deficiency+Chronic+Pulmonary+Obstructive+Disease%3A+An+Update
Cassivi, S.D., Meyers, B.F., Battafarano, R.J., Guthrie, T.J., Trulock, E.P., Lynch, J.P., Cooper, J.D. & Patterson, G.A. 2002, "Thirteen-year experience in lung transplantation for emphysema", <i>The Annals of Thoracic Surgery</i> , vol. 74, no. 5, pp. 1663-9; discussion 1669-70.	si	Trata de los casos de pacientes con patologías pulmonares como la búsqueda y del trasplante de pulmón que les han realizado.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Thirteen-year+experience+in+lung+transplantation+for+emphysema
Christie, J.D., Edwards, L.B., Kucheryavaya, A.Y., Benden, C., Dobbels, F., Kirk, R., Rahmel, A.O., Stehlik, J. & Hertz, M.I. 2011, "The Registry of the International Society for Heart and Lung Transplantation: Twenty-eighth Adult Lung and Heart-Lung Transplant Report--2011", <i>The Journal of heart and lung transplantation : the official publication of the International Society for Heart Transplantation</i> , vol. 30, no. 10, pp. 1104-1122.	no	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se puede deducir que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21962018
Dahl, M. & Nordestgaard, B.G. 2009, "Markers of early disease and prognosis in COPD", <i>International journal of chronic obstructive pulmonary disease</i> , vol. 4, pp. 157-167.	no	Esta revisión explora posibles marcadores de enfermedad y pronóstico precoces en la EPOC mediante el examen de marcadores genéticos en alfa (1) antitripsina.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19436688
Dahl, M., Tybjaerg-Hansen, A., Lange, P., Vestbo, J. & Nordestgaard, B.G. 2002, "Change in lung function and morbidity from chronic obstructive pulmonary disease in alpha1-antitrypsin MZ heterozygotes: A longitudinal study of the general population", <i>Annals of Internal Medicine</i> , vol. 136, no. 4, pp. 270-279.	si	El objetivo de este artículo es probar la hipótesis de que la deficiencia de alfa (1) -antitripsina intermedia de MZ afecta la función pulmonar y la enfermedad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Change+in+lung+function+and+morbidity+from+chronic+obstructive+pulmonary+disease+in+alpha1-antitrypsin+MZ+heterozygotes%3A+A+longitudinal+study+of+the+general+population

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Dawkins, P., Wood, A., Nightingale, P. & Stockley, R. 2009, "Mortality in alpha-1-antitrypsin deficiency in the United Kingdom", <i>Respiratory medicine</i> , vol. 103, no. 10, pp. 1540-1547.	si	Se estudia a 488 pacientes con deficiencia de alfa-1-antitripsina PiZ, que se habían unido al registro del Reino Unido durante un período de nueve años para determinar la mortalidad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19443188
Dawkins, P.A., Dowson, L.J., Guest, P.J. & Stockley, R.A. 2003, "Predictors of mortality in alpha1-antitrypsin deficiency", <i>Thorax</i> , vol. 58, no. 12, pp. 1020-1026.	si	El objetivo de este estudio fue investigar el potencial predictivo de varios parámetros, para la mortalidad en pacientes con deficiencia severa de alfa (1) antitripsina.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14645964
Dick, M.C. & Mowat, A.P. 1985, "Hepatitis syndrome in infancy--an epidemiological survey with 10 year follow up", <i>Archives of Disease in Childhood</i> , vol. 60, no. 6, pp. 512-516.	si	Tratan los casos de varios niños con diferentes patologías entre ellas la buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3874604
Duckers, J.M., Shale, D.J., Stockley, R.A., Gale, N.S., Evans, B.A., Cockcroft, J.R. & Bolton, C.E. 2010, "Cardiovascular and musculoskeletal co-morbidities in patients with alpha 1 antitrypsin deficiency", <i>Respiratory research</i> , vol. 11, pp. 173-9921-11-173.	si	La hipótesis de este artículo es que las consecuencias sistémicas son evidentes en un grupo adicional de sujetos con EPOC debido a la Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Cardiovascular+and+musculoskeletal+co-morbidities+in+patients+with+alpha+1+antitrypsin+deficiency
Eden, E. & Turino, G.M. 2009, "Alpha1-antitrypsin deficiency: lessons from longevity", <i>Chest</i> , vol. 135, no. 3, pp. 591-592.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Alpha1-antitrypsin+deficiency%3A+lessons+from+longevity
Fieguth, H.G., Simon, A., Scherer, M., Klesius, A.A. & Wiedenmann, D.E. 2002, "Immunosuppressive regimen in lung transplantation: initial intravenous mycophenolate mofetil and cyclosporine avoid cytolytic induction and allow for rapid steroid tapering", <i>Transplantation proceedings</i> , vol. 34, no. 5, pp. 1879-1880.	no	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se deduce que no que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Immunosuppressive+regimen+in+lung+transplantation%3A+initial+intravenous+mycophenolate+mofetil+and+cyclosporine+avoid+cytolytic+induction+and+allow+for+rapid+steroid+tapering
Fujimoto, T., Teschler, H., Hillejan, L., Zaboura, G. & Stamatis, G. 2002, "Long-term results of lung volume reduction surgery", <i>European journal of cardiothoracic surgery: official journal of the European Association for Cardiothoracic Surgery</i> , vol. 21, no. 3, pp. 483-488.	si	El propósito de este estudio fue examinar los resultados funcionales a largo plazo de LVRS e investigar qué subgrupos se beneficiarían en términos de supervivencia a largo plazo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11888768
Gaglio, P.J., Regenstein, F., Slakey, D., Cheng, S., Takiff, H., Rinker, R., Dick, D. & Thung, S.N. 2000, "Alpha-1 antitrypsin deficiency and splenic artery aneurysm rupture: an association?", <i>The American Journal of Gastroenterology</i> , vol. 95, no. 6, pp. 1531-1534.	si	Trata la patología buscada y la relaciona con otras.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10894591
Green, C.E., Parr, D.G., Edgar, R.G., Stockley, R.A. & Turner, A.M. 2016, "Lung density associates with survival in alpha 1 antitrypsin deficient patients", <i>Respiratory medicine</i> , vol. 112, pp. 81-87.	si	La hipótesis de este artículo es que la disminución en la densitometría CT se relacionaría con la supervivencia o el deterioro de la calidad de vida en A1ATD.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Lung+density+associates+with+survival+in+alpha+1+antitrypsin+deficient+patients

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Green, C.E., Vayalakra, S., Hampson, J.A., Mukherjee, D., Stockley, R.A. & Turner, A.M. 2015, "PiSZ alpha-1 antitrypsin deficiency (AATD): pulmonary phenotype and prognosis relative to PiZZ AATD and PiMM COPD", <i>Thorax</i> , vol. 70, no. 10, pp. 939-945.	si	Trata del genotipo PiSZ produce una deficiencia menos grave de alfa-1 antitripsina (AAT) que PiZZ.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=PiSZ+alpha-1+antitrypsin+deficiency+(AATD)%3A+pulmonary+phenotype+and+prognosis+relative+to+PiZZ+AATD+and+PiMM+COPD
Hampson, J.A., Stockley, R.A. & Turner, A.M. 2016, "Free light chains: potential biomarker and predictor of mortality in alpha-1-antitrypsin deficiency and usual COPD", <i>Respiratory research</i> , vol. 17, pp. 34-016-0348-1.	si	Trata de que las cadenas ligeras libres circulantes (FLC) pueden alterar la migración de neutrófilos, la apoptosis y la activación y pueden ser un biomarcador de enfermedad autoinmune y activación del sistema inmune adaptativo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Free+light+chains%3A+potential+biomarker+and+predictor+of+mortality+in+alpha-1-antitrypsin+deficiency+and+usual+COPD
Hay, J.W. & Robin, E.D. 1991, "Cost-effectiveness of alpha-1 antitrypsin replacement therapy in treatment of congenital chronic obstructive pulmonary disease", <i>American Journal of Public Health</i> , vol. 81, no. 4, pp. 427-433.	si	Trata de la terapia de reemplazo de alfa 1-antitripsina (AAT) es una intervención costosa (\$ 20,000- \$ 30,000 por paciente por año) que puede ralentizar o detener la progresión de la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) en pacientes con deficiencia de AAT.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Cost-effectiveness+of+alpha-1+antitrypsin+replacement+therapy+in+treatment+of+congenital+chronic+obstructive+pulmonary+disease
Higgins, M. 1991, "Risk factors associated with chronic obstructive lung disease", <i>Annals of the New York Academy of Sciences</i> , vol. 624, pp. 7-17.	si	Indica que la deficiencia de alfa 1-antiproteasa, las infecciones respiratorias y los síntomas, la acumulación de masa muscular y la exposición a riesgos ocupacionales o la contaminación del aire se han asociado con un mayor riesgo de EPOC (Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica) en estudios epidemiológicos y clínicos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2064251
Holme, J., Dawkins, P.A., Stockley, E.K., Parr, D.G. & Stockley, R.A. 2010, "Studies of gamma-glutamyl transferase in alpha-1 antitrypsin deficiency", <i>Copd</i> , vol. 7, no. 2, pp. 126-132.	si	El objetivo de este artículo fue investigar la relación entre la GGT sérica, la enfermedad pulmonar, la enfermedad hepática y la mortalidad en sujetos con AATD (Deficiencia de Alfa-1-Antitripsina).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20397813
Hoth, K.F., Ford, D.W., Sandhaus, R.A., Strange, C., Wamboldt, F.S. & Holm, K.E. 2012, "Alcohol use predicts ER visits in individuals with alpha-1 antitrypsin deficiency (AATD) associated COPD", <i>Copd</i> , vol. 9, no. 4, pp. 417-425.	si	Este artículo estudia a 538 individuos con EPOC asociada a AATD que completaron cuestionarios al inicio del estudio y 330 también completaron 2 años de cuestionarios de seguimiento. Se recopiló información demográfica y de salud, incluida información sobre el consumo de alcohol, visitas a urgencias por EPOC y hospitalizaciones por EPOC. Se quería estudiar la repercusión del alcohol en estos pacientes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Alcohol+use+predicts+ER+visits+in+individuals+with+alpha-1+antitrypsin+deficiency+(AATD)+associated+COPD

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Hughes, M.G., Jr, Khan, K.M., Gruessner, A.C., Sharp, H., Hill, M., Jie, T., Kandaswamy, R., Humar, A., Payne, W.D. & Gruessner, R.W. 2011, "Long-term outcome in 42 pediatric liver transplant patients with alpha 1-antitrypsin deficiency: a single-center experience", <i>Clinical transplantation</i> , vol. 25, no. 5, pp. 731-736.	si	Este artículo analiza el resultado a largo plazo del trasplante de pulmón para la deficiencia de alfa 1-antitripsina (A1ATD).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Long-term+outcome+in+42+pediatric+liver+transplant+patients+with+alpha+1-antitrypsin+deficiency%3A+a+single-center+experience
Irina, S. 2011, "Blue bloater, pink puffer and other phenotypes of COPD", <i>Pneumologia (Bucharest, Romania)</i> , vol. 60, no. 4, pp. 196-197.	no	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se puede deducir que no trata la película.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Blue+bloater%2C+pink+puffer+and+other+phenotypes+of+COPD
Janciauskiene, S. 2007, "Hereditary alpha-1-antitrypsin deficiency can cause COPD. Substitution treatment seems to result in fewer infections and prolonged survival", <i>Lakartidningen</i> , vol. 104, no. 48, pp. 3631-4, 3637-8.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se puede deducir que si trata la película.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hereditary+alpha-1-antitrypsin+deficiency+can+cause+COPD.+Substitution+treatment+seems+to+result+in+fewer+infections+and+prolonged+survival
Jayakumar, S., Odulaja, A., Patel, S., Davenport, M. & Ade-Ajayi, N. 2015, "Surviving Sengstaken", <i>Journal of pediatric surgery</i> , vol. 50, no. 7, pp. 1142-1146.	si	El objetivo del estudio es informar de los resultados de los niños que se sometieron a la inserción de tubo Sengstaken-Blakemore (SBT) para la hemometema que pone en peligro la vida. En total 19 niños de los cuales 18 tenían varices gastroesofágicas y 1 fístula aortoesofágica. Las varices fueron secundarias a: deficiencia de alfa-1-antitripsina en 1 de los casos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25783327
Kemmer, N., Kaiser, T., Zacharias, V. & Neff, G.W. 2008, "Alpha-1-antitrypsin deficiency: outcomes after liver transplantation", <i>Transplantation proceedings</i> , vol. 40, no. 5, pp. 1492-1494.	si	El objetivo del estudio fue determinar las tendencias de trasplante y la supervivencia de los receptores de LT con deficiencia de Alfa-1-Antitripsina.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18589136
Khaghani, A., Banner, N., Ozdogan, E., Musumeci, F., Theodoropoulos, S., Aravot, D., Fitzgerald, M. & Yacoub, M. 1991, "Medium-term results of combined heart and lung transplantation for emphysema", <i>The Journal of heart and lung transplantation: the official publication of the International Society for Heart Transplantation</i> , vol. 10, no. 1 Pt 1, pp. 15-21.	si	Es un estudio sobre los pacientes que se sometieron a operaciones combinadas de trasplante de corazón y pulmón entre diciembre de 1983 y abril de 1989, (se realizaron un total de 222 operaciones) para el tratamiento de la enfermedad vascular pulmonar y la enfermedad pulmonar parenquimatosa en el Hospital Harefield. Siete tenían deficiencia de alfa 1-antitripsina.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2007166

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Kheirallah, A.K., Miller, S., Hall, I.P. & Sayers, I. 2016, "Translating Lung Function Genome-Wide Association Study (GWAS) Findings: New Insights for Lung Biology", <i>Advances in Genetics</i> , vol. 93, pp. 57-145.	si	Trata de que las enfermedades respiratorias crónicas son una causa importante de mortalidad y morbilidad en todo el mundo. Aunque la deficiencia grave hereditaria de $\alpha 1$ antitripsina (A1AD) se ha establecido como causa del enfisema, A1AD representa solo el 1% de los casos de enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Translating+Lung+Function+Genome-Wide+Association+Study+(GWAS)+Findings%3A+New+Insights+for+Lung+Biology
Kok, K.F., Wahab, P.J. & de Vries, R.A. 2005, "Heterozygosity for alpha1-antitrypsin deficiency as a cofactor in the development of chronic liver disease", <i>Nederlands tijdschrift voor geneeskunde</i> , vol. 149, no. 37, pp. 2057-2061.	si	Se estudió a 3 pacientes, 2 hombres de 51 y 40 años y una mujer de 50 años, con trastornos de la función hepática debido al consumo excesivo de alcohol, la función hepática se deterioró rápidamente dando como resultado la muerte de los pacientes. Se encontró que los 3 eran heterocigotos para la deficiencia de alfa1-antitripsina (AT).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Heterozygosity+for+alpha1-antitrypsin+deficiency+as+a+cofactor+in+the+development+of+chronic+liver+disease
Larsson, C. 1978, "Natural history and life expectancy in severe alpha1-antitrypsin deficiency, Pi Z", <i>Acta Medica Scandinavica</i> , vol. 204, no. 5, pp. 345-351.	si	Se analizaron los datos clínicos de 246 individuos suecos adultos con deficiencia grave de alfa1-antitripsina, Pi Z, diagnosticados en 1963-77.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Natural+history+and+life+expectancy+in+severe+alpha1-antitrypsin+deficiency%2C+Pi+Z
Li, Y., Krowka, M.J., Qi, Y., Katzmann, J.A., Song, Y., Li, Y., Mandrekar, S.J. & Yang, P. 2011, "Alpha1-antitrypsin deficiency carriers, serum alpha 1-antitrypsin concentration, and non-small cell lung cancer survival", <i>Journal of thoracic oncology : official publication of the International Association for the Study of Lung Cancer</i> , vol. 6, no. 2, pp. 291-295.	si	Es un estudio sobre la asociación entre portadores de deficiencia de alfa 1-antitripsina (α_1 AT) y riesgo de cáncer de pulmón.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Alpha1-antitrypsin+deficiency+carriers%2C+serum+alpha+1-antitrypsin+concentration%2C+and+non-small+cell+lung+cancer+survival
Louie, S.G., Sclar, D.A. & Gill, M.A. 2005, "Aralast: a new alpha1-protease inhibitor for treatment of alpha-antitrypsin deficiency", <i>The Annals of Pharmacotherapy</i> , vol. 39, no. 11, pp. 1861-1869.	si	El objetivo de este artículo es revisar la epidemiología, la patogénesis y el tratamiento de los pacientes con síndrome de deficiencia de alfa-antitripsina (AAT) y comparar Aralast con Prolastin, 2 de los 3 agentes AAT disponibles derivados de plasma humano.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16219903
Matthys, H. 1995, "Pulmonary emphysema--lung transplantation", <i>Versicherungsmedizin</i> , vol. 47, no. 6, pp. 201-203.	si	Trata sobre la deficiencia de alfa1-antitripsina que es un defecto genético raro que conduce a pacientes no fumadores a muerte prematura debido a enfisema panlobular o panacinar.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8571495

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Mazodier, P., Elzouki, A.N., Segelmark, M. & Eriksson, S. 1996, "Systemic necrotizing vasculitides in severe alpha1-antitrypsin deficiency", <i>QJM: monthly journal of the Association of Physicians</i> , vol. 89, no. 8, pp. 599-611.	si	Se presentan los casos de ocho pacientes con vasculitis necrosante sistémica y deficiencia aguda de alfa1-antitripsina (AAT) seguidos en tres hospitales suecos durante 1968-92.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Systemic+necrotizing+vasculitides+in+severe+alpha1-antitrypsin+deficiency
Menkes, H.A., Cohen, B.H., Beaty, T.H., Newill, C.A. & Khoury, M.J. 1984, "Risk factors, pulmonary function, and mortality", <i>Progress in clinical and biological research</i> , vol. 147, pp. 501-521.	no	Es un estudio genético-epidemiológico de la enfermedad obstructiva de las vías respiratorias (OAD), se recogieron datos transversales y longitudinales (4,7 años de seguimiento) para investigar las relaciones entre los factores de riesgo, la función pulmonar y la mortalidad. Pero no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6610878
Minambres, E., Zurbano, F., Naranjo, S., Llorca, J., Cifrian, J.M. & Gonzalez-Castro, A. 2009, "Mortality analysis of patients undergoing lung transplantation for emphysema", <i>Archivos de Bronconeumología</i> , vol. 45, no. 7, pp. 335-340.	no	Se presentan los resultados del trasplante de pulmón 11 años después de comenzar el programa de trasplante en el hospital donde trabajan los autores. Se analizaron los factores de riesgo asociados con la mortalidad a corto, mediano y largo plazo en los receptores de trasplante. Pero no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19467749
Mora, J.I. & Hadjiliadis, D. 2008, "Lung volume reduction surgery and lung transplantation in chronic obstructive pulmonary disease", <i>International journal of chronic obstructive pulmonary disease</i> , vol. 3, no. 4, pp. 629-635.	no	Es una revisión de la evidencia disponible para respaldar diversos enfoques en el tratamiento médico del enfisema no altera la progresión natural de la enfermedad pulmonar. Pero no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19281079
Nemeth, A. 1999, "Liver transplantation in alpha (1)-antitrypsin deficiency", <i>European journal of pediatrics</i> , vol. 158 Suppl 2, pp. S85-8.	si	Trata de que solo una minoría de los bebés que nacen con deficiencia de alfa (1) antitripsina desarrollará una enfermedad hepática grave durante la infancia, la mayoría, pero no siempre después de la colestasis neonatal.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Liver+transplantation+in+alpha(1)-antitrypsin+deficiency%22+Nemeth
Nunley, D.R., Bauldoff, G.S., Holloman, C.H. & Pope-Harman, A. 2009, "The lung allocation score and survival in lung transplant candidates with chronic obstructive pulmonary disease", <i>Lung</i> , vol. 187, no. 6, pp. 383-387.	no	Trata del Lung Allocation Score (LAS), diseñado para priorizar a los candidatos que esperan un trasplante pulmonar (LTX), se calcula utilizando la duración prevista de la supervivencia en la lista de espera y teniendo en cuenta la probabilidad de supervivencia del trasplante del receptor	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22The+lung+allocation+score+and+survival+in+lung+transplant+candidates+with+chronic+obstructive+pulmonary+disease+%22+Nunley

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
O'Donnell, D.E., Aaron, S., Bourbeau, J., Hernandez, P., Marciniuk, D., Balter, M., Ford, G., Gervais, A., Goldstein, R., Hodder, R., Maltais, F., Road, J. & Canadian Thoracic Society 2003, "Canadian Thoracic Society recommendations for management of chronic obstructive pulmonary disease--2003", <i>Canadian respiratory journal</i> , vol. 10 Suppl A, pp. 11A-65A.	no	Trata de que la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) es una causa frecuente de discapacidad y muerte en Canadá. Además, la morbilidad y mortalidad por EPOC siguen aumentando y la carga económica es enorme. Pero no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Canadian+Thoracic+Society+recommendations+for+management+of+chronic+obstructive+pulmonary+disease--2003
Pferdmenges, D.C., Baumann, U., Muller-Heine, A., Framke, T. & Pfister, E.D. 2013, "Prognostic marker for liver disease due to alpha1-antitrypsin deficiency", <i>Klinische Padiatrie</i> , vol. 225, no. 5, pp. 257-262.	si	Indica que solo algunos pacientes con deficiencia de alfa1-antitripsina (A1ATD) PiZZ desarrollan cirrosis hepática e hipertensión portal. También comenta que el objetivo del estudio fue investigar el curso de la enfermedad hepática asociada con PiZZ A1ATD y determinar los factores pronósticos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prognostic+marker+for+liver+disease+due+to+alpha1-antitrypsin+deficiency
Pillai, A.P., Turner, A.M. & Stockley, R.A. 2014, "Relationship of the 2011 Global Initiative for Chronic Obstructive Lung Disease strategy to clinically relevant outcomes in individuals with alpha1-antitrypsin deficiency", <i>Annals of the American Thoracic Society</i> , vol. 11, no. 6, pp. 859-864.	si	El objetivo de este artículo es determinar cómo se relaciona la nueva estrategia con los resultados (es decir, la mortalidad, la disminución de la función pulmonar y las exacerbaciones) en pacientes con AATD.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Relationship+of+the+2011+Global+Initiative+for+Chronic+Obstructive+Lung+Disease+strategy+to+clinically+relevant+outcomes+in+individuals+with+alpha1-antitrypsin+deficiency+%22+pillai
Ringbaek, T.J., Seersholm, N., Perch, M., Iversen, M. & Lange, P. 2014, "Prognosis of patients with alpha1-antitrypsine deficiency on long-term oxygen therapy", <i>Respiratory medicine</i> , vol. 108, no. 8, pp. 1189-1194.	si	El objetivo de este estudio fue presentar la incidencia de pacientes con AATD en la OCD y comparar sus características, comorbilidades y pronóstico (trasplante de pulmón, terminación de la OCD y supervivencia) con pacientes con EPOC sin AATD.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prognosis+of+patients+with+alpha1-antitrypsine+deficiency+on+long-term+oxygen+therapy
Rocco, M., Conti, G., Antonelli, M., Bufi, M., Costa, M.G., Alampi, D., Ruberto, F., Stazi, G.V. & Pietropaoli, P. 2001, "Non-invasive pressure support ventilation in patients with acute respiratory failure after bilateral lung transplantation", <i>Intensive care medicine</i> , vol. 27, no. 10, pp. 1622-1626.	no	El objetivo de este artículo es evaluar prospectivamente la ventilación no invasiva (VNI) en un grupo de pacientes que desarrollan insuficiencia respiratoria aguda (IRA) después del trasplante bilateral de pulmón (BLT).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Non-invasive+pressure+support+ventilation+in+patients+with+acute+respiratory+failure+after+bilateral+lung+transplantation
Ryckman, F.C., Alonso, M.H., Bucuvalas, J.C. & Balistreri, W.F. 1999, "Long-term survival after liver transplantation", <i>Journal of pediatric surgery</i> , vol. 34, no. 5, pp. 845-9; discussion 849-50.	no	Indica que el trasplante de hígado (LT) sigue siendo una operación de alto riesgo, especialmente durante los primeros meses después de la LT, cuando las complicaciones técnicas y las enfermedades preexistentes ejercen su influencia sobre la supervivencia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10359193

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Schluchter, M.D., Stoller, J.K., Barker, A.F., Buist, A.S., Crystal, R.G., Donohue, J.F., Fallat, R.J., Turino, G.M., Vreim, C.E. & Wu, M.C. 2000, "Feasibility of a clinical trial of augmentation therapy for alpha (1)-antitrypsin deficiency. The Alpha 1-Antitrypsin Deficiency Registry Study Group", <i>American journal of respiratory and critical care medicine</i> , vol. 161, no. 3 Pt 1, pp. 796-801.	si	Se examina la viabilidad de un ensayo clínico aleatorizado de terapia de aumento intravenoso para individuos con deficiencia de alfa 1-antitripsina (alfa1AT), basando los cálculos en los nuevos datos disponibles obtenidos del Registro NHLBI de Pacientes con Deficiencia Grave de Alfa 1-Antitripsina.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Feasibility+of+a+clinical+trial+of+augmentation+therapy+for+alpha(1)-antitrypsin+deficiency.+The+Alpha+1-Antitrypsin+Deficiency+Registry+Study+Group
Seersholm, N. 2002, "Epidemiology of emphysema in subjects with severe alpha 1-antitrypsin deficiency", <i>Danish medical bulletin</i> , vol. 49, no. 2, pp. 145-158.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12064091
Seersholm, N. 1997, "Body mass index and mortality in patients with severe alpha 1-antitrypsin deficiency", <i>Respiratory medicine</i> , vol. 91, no. 2, pp. 77-82.	si	En el presente estudio, se estudió la mortalidad de pacientes con deficiencia de alfa 1 antitripsina PiZ en función del índice de masa corporal (IMC).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9122515
Seersholm, N., Dirksen, A. & Kok-Jensen, A. 1994, "Airways obstruction and two-year survival in patients with severe alpha 1-antitrypsin deficiency", <i>The European respiratory journal</i> , vol. 7, no. 11, pp. 1985-1987.	si	El propósito de este estudio fue estimar la supervivencia basada en la función pulmonar, en pacientes con deficiencia de alfa 1-antitripsina. Se analizaron los datos del registro de la deficiencia alfa 1-antitripsina danés. El elemento básico del análisis fue intervalos de dos años, caracterizados por la fecha de espirometría y el estado de mortalidad conocido dos años más tarde.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Airways+obstruction+and+two+year+survival+in+patients+with+severe+alpha+1-antitrypsin+deficiency
Seersholm, N. & Kok-Jensen, A. 1998, "Intermediate alpha 1-antitrypsin deficiency PiSZ: a risk factor for pulmonary emphysema?", <i>Respiratory medicine</i> , vol. 92, no. 2, pp. 241-245.	si	En este estudio, se ha evaluado la mortalidad y la función pulmonar de 94 personas con alfa 1ATD PiSZ intermedia, de las cuales 66 no eran casos índices, es decir, personas determinadas a través de estudios familiares.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Intermediate+alpha+1-antitrypsin+deficiency+PiSZ%3A+a+risk+factor+for+pulmonary+emphysema%3F
Seersholm, N.J., Kok-Jensen, A. & Dirksen, A. 1995, "Survival of patients with severe alpha 1-antitrypsin deficiency", <i>Ugeskrift for laeger</i> , vol. 157, no. 17, pp. 2432-2435.	si	En este trabajo, se ha comparado la supervivencia de 397 pacientes con deficiencia de alfa-1-antitripsina severa determinada por deterioro pulmonar (casos índices) o comprobada a través de estudios familiares (casos no índices).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7762099

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Segelmark, M., Hellmark, T. & Wieslander, J. 2003, "The prognostic significance in Goodpasture's disease of specificity, titre and affinity of anti-glomerular-basement-membrane antibodies", <i>Nephron.Clinical practice</i> , vol. 94, no. 3, pp. c59-68.	no	Indica que el potencial nefrotóxico de los anticuerpos anti-membrana glomerular-basal (GBM) se ha demostrado en numerosos experimentos con animales.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+prognostic+significance+in+Goodpasture%27s+disease+of+specificity%2C+titre+and+affinity+of+anti-glomerular-basement-membrane+antibodies
Senn, O., Russi, E.W., Imboden, M. & Probst-Hensch, N.M. 2005, "alpha1-Antitrypsin deficiency and lung disease: risk modification by occupational and environmental inhalants", <i>The European respiratory journal</i> , vol. 26, no. 5, pp. 909-917.	si	En este estudio, se realizó una búsqueda en MEDLINE para los estudios que investigan el efecto combinado de los inhalantes ambientales (ocupación y tabaquismo pasivo) y la deficiencia de AAT (Alfa-1-Antitripsina) en el pulmón.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=alpha1-Antitrypsin+deficiency+and+lung+disease%3A+risk+modification+by+occupational+and+environmental+inhalants
Sharp, R.R., de Serres, F., Newman, L., Sandhaus, R.A., Walsh, J.W., Hood, E. & Harry, G.J. 2003, "Environmental, occupational, and genetic risk factors for alpha-1 antitrypsin deficiency", <i>Environmental health perspectives</i> , vol. 111, no. 14, pp. 1749-1752.	si	En este artículo se comenta que el 19 de agosto de 2002, un grupo de científicos básicos, clínicos, investigadores de salud ambiental y grupos de interés público analizaron investigaciones en curso sobre diversos temas relacionados con la Deficiencia de Alfa-1-Antitripsina.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14594626
Slaughter, M.S., Nielsen, K. & Bolman, R.M.,3rd 1993, "Extracorporeal membrane oxygenation after lung or heart-lung transplantation", <i>ASAIO Journal (American Society for Artificial Internal Organs: 1992)</i> , vol. 39, no. 3, pp. M453-6.	si	Los autores han tenido experiencia con oxigenación por membrana extracorpórea en tres pacientes que han tenido insuficiencia pulmonar aguda y oxigenación inadecuada después de un solo pulmón bilateral (BSLT) o un trasplante de corazón y pulmón (HLT). Uno de los 3 pacientes investigados es una mujer de 47 años con deficiencia de alfa-1 antitripsina.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8268577
Solod, N.N. & Iunusov, M.A. 1989, "Prognostic significance of serum alpha 1-antitrypsin levels in myocardial infarction", <i>Sovetskaia meditsina</i> , vol. (4), no. 4, pp. 23-26.	no	Se ha examinado el curso del tiempo del inhibidor de la alfa 1-proteasa (alfa 1PI) en 64 pacientes con infarto de miocardio con y sin complicaciones y en casos letales.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prognostic+significance+of+serum+alpha+1-antitrypsin+levels+in+myocardial+infarction
Stangl, M.J., Beuers, U., Schauer, R., Lang, T., Gerbes, A., Briegel, J., Da Silva, L., Schildberg, F.W. & Rau, H.G. 2000, "Allogenic liver transplantation: a form of "gene therapy" in metabolic diseases. Munich results and a review", <i>Der Chirurg; Zeitschrift fur alle Gebiete der operativen Medizen</i> , vol. 71, no. 7, pp. 808-819.	no	Trata de que el trasplante de hígado es el método de elección para las enfermedades metabólicas y la insuficiencia hepática en etapa terminal. No trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Allogenic+liver+transplantation%3A+a+form+of+%22gene+therapy%22+in+metabolic+diseases.+Munich+results+and+a+review

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Steinkamp, G., Kohnlein, T., Ley-Zaporozhan, J., Wegscheider, K. & Buhl, R. 2011, "Clinical trial endpoints in alpha-1-antitrypsin deficiency: interdisciplinary aspects", <i>Pneumologie (Stuttgart, Germany)</i> , vol. 65, no. 4, pp. 229-235.	si	Los pacientes con deficiencia de alfa-1-antitripsina (DAA) representan un pequeño subgrupo de sujetos con enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC). Solo unos 800 pacientes están registrados en el registro alemán de AAD, por lo que aproximadamente el 90% de los 8000 individuos afectados no han sido diagnosticados.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+trial+endpoints+in+alpha-1-antitrypsin+deficiency%3A+interdisciplinary+aspects
Stock, P.G., Ascher, N.L. & Najarian, J.S. 1987, "Pediatric liver transplantation using combination immunosuppressive therapy", <i>Transplantation proceedings</i> , vol. 19, no. 4, pp. 3303-3308.	no	PUBMED no ofrece resumen y por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3303496
Stoller, J.K., Tomashefski, J., Jr, Crystal, R.G., Arroliga, A., Strange, C., Killian, D.N., Schluchter, M.D. & Wiedemann, H.P. 2005, "Mortality in individuals with severe deficiency of alpha1-antitrypsin: findings from the National Heart, Lung, and Blood Institute Registry", <i>Chest</i> , vol. 127, no. 4, pp. 1196-1204.	si	El objetivo de este artículo es aclarar la tasa de mortalidad y las causas de muerte de las personas con deficiencia de alfa (1) antitripsina (AAT), el Comité de Revisión de la Muerte (DRC) del Registro Nacional de Insuficiencia Cardíaca del Corazón, el Pulmón y la Sangre revisó todos los disponibles registros médicos sobre la muerte de sujetos del estudio durante el seguimiento del Registro (hasta 7,2 años).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15821195
Stone, H.M., Edgar, R.G., Thompson, R.D. & Stockley, R.A. 2016, "Lung Transplantation in Alpha-1-Antitrypsin Deficiency", <i>Copd</i> , vol. 13, no. 2, pp. 146-152.	si	Los objetivos de este estudio fueron determinar la supervivencia y los beneficios para la salud del trasplante de pulmón en pacientes del Reino Unido con A1ATD en comparación con los pacientes no trasplantados cuidadosamente emparejados.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Lung+Transplantation+in+Alpha-1-Antitrypsin+Deficiency+%22+stone
Tanash, H.A., Nilsson, P.M., Nilsson, J.A. & Piitulainen, E. 2010, "Survival in severe alpha-1-antitrypsin deficiency (PiZZ)", <i>Respiratory research</i> , vol. 11, pp. 44-9921-11-44.	si	El objetivo de este estudio fue analizar la mortalidad de individuos Alfa-1-Antitripsina (PiZZ).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20420704
Tanash, H.A., Nilsson, P.M., Nilsson, J.A. & Piitulainen, E. 2008, "Clinical course and prognosis of never-smokers with severe alpha-1-antitrypsin deficiency (PiZZ)", <i>Thorax</i> , vol. 63, no. 12, pp. 1091-1095.	si	El objetivo de este estudio fue estimar el pronóstico de las personas que no fuman alfa (1) antitripsina (PiZZ) y analizar las causas más comunes de muerte al incluir un gran número de personas que habían sido identificadas por otros medios distintos a los síntomas respiratorios	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+course+and+prognosis+of+never-smokers+with+severe+alpha-1-antitrypsin+deficiency+(PiZZ)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Tanash, H.A., Riise, G.C., Hansson, L., Nilsson, P.M. & Piitulainen, E. 2011, "Survival benefit of lung transplantation in individuals with severe alpha1-anti-trypsin deficiency (PiZZ) and emphysema", <i>The Journal of heart and lung transplantation: the official publication of the International Society for Heart Transplantation</i> , vol. 30, no. 12, pp. 1342-1347.	si	El objetivo de este estudio fue evaluar si los pacientes con PiZZ que se sometieron a un trasplante pulmonar (el grupo de trasplante pulmonar, TxG) obtuvieron mejores resultados que los pacientes que continuaron con el tratamiento médico habitual (el grupo sin trasplante, NTxG).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Survival+benefit+of+lung+transplantation+in+individuals+with+severe+alpha+1-anti-trypsin+deficiency+(PiZZ)+and+emphysema
Teckman, J.H., An, J.K., Blumenkamp, K., Schmidt, B. & Perlmutter, D. 2004, "Mitochondrial autophagy and injury in the liver in alpha 1-antitrypsin deficiency", <i>American journal of physiology. Gastrointestinal and liver physiology</i> , vol. 286, no. 5, pp. G851-62.	si	En este estudio, se presenta evidencia de que la respuesta autofágica inducida por la retención de RE de alfa (1) -ATZ también involucra a las mitocondrias, con patrones específicos de autofagia mitocondrial y lesión mitocondrial en modelos de cultivo celular de deficiencia de alfa (1) -AT, en el hígado de ratón transgénico PiZ, y en el hígado de pacientes con deficiencia de alfa (1) -AT.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14684378
Thabut, G. 2005, "National cohort of patients with emphysema and alpha-1 antitrypsin deficiency", <i>Revue des maladies respiratoires</i> , vol. 22, no. 6 Pt 1, pp. 1053-1057.	si	El propósito de esta cohorte de pacientes con enfisema asociado con la deficiencia de alfa-1 antitripsina es describir sus características y estudiar los factores asociados con la evolución de su patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16234760
Thabut, G., Mornex, J.F., Pison, C., Cuvelier, A., Balduyck, M., Pujazon, M.C., Fournier, M., Aitlaine, B. & Porcher, R. 2014, "Performance of the BODE index in patients with alpha1-antitrypsin deficiency-related COPD", <i>The European respiratory journal</i> , vol. 44, no. 1, pp. 78-86.	si	En este artículo se evalúa el valor pronóstico del índice BODE en 191 pacientes seguidos desde 2006 hasta 2012 en una cohorte prospectiva francesa de pacientes con deficiencia de α 1-antitripsina. 20 pacientes murieron durante el seguimiento y 22 se sometieron a un trasplante de pulmón.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Performance+of+the+BODE+index+in+patients+with+alpha1-antitrypsin+deficiency-related+COPD
Trulock, E.P. 1996, "Lung transplantation for alpha 1-antitrypsin deficiency emphysema", <i>Chest</i> , vol. 110, no. 6 Suppl, pp. 284S-294S.	si	Se indica que el trasplante de pulmón es una opción para pacientes apropiadamente seleccionados con enfisema terminal causado por deficiencia de alfa 1-antitripsina.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8989166
Tuohy, M.M., Remund, K.F., Hilfiker, R., Murphy, D.T., Murray, J.G. & Egan, J.J. 2013, "Endobronchial valve deployment in severe alpha-1 antitrypsin deficiency emphysema: a case series", <i>The clinical respiratory journal</i> , vol. 7, no. 1, pp. 45-52.	si	En este artículo se divulga el resultado de la reducción de volumen broncoscópico con la inserción de las válvulas endobronquiales de Emphasys (Emphasys Medical, Redwood City, CA, los EEUU) en seis pacientes con enfisema de la etapa final debido a la deficiencia de AAT.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Endobronchial+valve+deployment+in+severe+alpha-1+antitrypsin+deficiency+emphysema%3A+a+case+series

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Turino, G.M. 1991, "Natural history and clinical management of emphysema in patients with and without alpha 1-antitrypsin inhibitor deficiency", <i>Annals of the New York Academy of Sciences</i> , vol. 624, pp. 18-29.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2064220
Vogelmeier, C., Koczulla, R., Fehrenbach, H. & Bals, R. 2006, "Pathogenesis of chronic obstructive pulmonary disease", <i>Der Internist</i> , vol. 47, no. 9, pp. 885-6, 888-90, 892-4.	no	Trata de que actualmente se cree que el factor más importante en la patogénesis de la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) es la inflamación de las vías respiratorias pequeñas causadas por partículas y gases inhalados.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16845536
Wiederkehr, J.C., Coelho, I.M., Avilla, S.G., e Silva, E.M., Schuller, S., Ouno, D.D., Wiederkehr, B.A. & Polimeni, M. 2010, "Prevalence of posttransplantation lymphoproliferative disease in pediatric liver transplant recipients", <i>Transplantation proceedings</i> , vol. 42, no. 2, pp. 521-522.	si	El objetivo de este estudio fue identificar la incidencia de enfermedad linfoproliferativa después del trasplante (DLPT) entre los niños dentro de 1 año después del trasplante de hígado.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20304183
Wood, A.M., Harrison, R.M., Semple, S., Ayres, J.G. & Stockley, R.A. 2010, "Outdoor air pollution is associated with rapid decline of lung function in alpha-1-antitrypsin deficiency", <i>Occupational and environmental medicine</i> , vol. 67, no. 8, pp. 556-561.	si	Trata de que los pacientes con deficiencia de alfa-1-antitripsina (AATD) suelen presentar una disminución más rápida de la función pulmonar que los sujetos con EPOC habitual	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Outdoor+air+pollution+is+associated+with+rapid+decline+of+lung+function+in+alpha-1-antitrypsin+deficiency
Wu, M.C. & Eriksson, S. 1988, "Lung function, smoking and survival in severe alpha 1-antitrypsin deficiency, PiZZ", <i>Journal of clinical epidemiology</i> , vol. 41, no. 12, pp. 1157-1165.	si	Se analizan los datos de la función pulmonar, el tabaquismo, la edad y la mortalidad en 158 adultos con deficiencia aguda de alfa 1-antitripsina, individuos PiZZ, seguidos desde 1963 hasta 1982.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3264848
Wu, M.C., Hunsberger, S. & Zucker, D. 1994, "Testing for differences in changes in the presence of censoring: parametric and non-parametric methods", <i>Statistics in medicine</i> , vol. 13, no. 5-7, pp. 635-646.	si	Se revisan brevemente algunos métodos paramétricos y no paramétricos comúnmente utilizados para analizar medidas repetidas con observaciones incompletas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Testing+for+differences+in+changes+in+the+presence+of+censoring%3A+parametric+and+non-parametric+methods
Yi, S.G., Burroughs, S.G., Loebe, M., Scheinin, S., Seethamraju, H., Jyothula, S., Monsour, H., McFadden, R., Podder, H., Saharia, A., Asham, E.H., Boktour, M., Gaber, A.O. & Ghobrial, R.M. 2014, "Combined lung and liver transplantation: analysis of a single-center experience", <i>Liver Transplantation : official publication of the American Association for the Study of Liver Diseases and the International Liver Transplantation Society</i> , vol. 20, no. 1, pp. 46-53.	si	Esta es una revisión de una gran serie CLLT de un solo centro. Se revisaron retrospectivamente ocho CLLT consecutivos realizados durante 2009-2012.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24136814

Tabla 16. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda por MeSH de Deficiencia de alfa-1-antitripsina. (Elaboración propia)

5.5.-Deficiencia de piruvato deshidrogenasa

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Brown, R. M., Head, R. A., Boubriak, I. I., Leonard, J. V., & Brown, G. K. (2003). A pathogenic glutamate-to-aspartate substitution (D296E) in the pyruvate dehydrogenase E1 subunit gene PDHA1. <i>Human Mutation</i> , 22(6), 496–497. https://doi.org/10.1002/humu.9198 [doi]	si	Estudia el caso de un paciente con acidosis láctica neonatal fatal debido a la deficiencia de piruvato deshidrogenasa, la única mutación potencial detectada fue c.888C> G en PDHA1, el gen de la subunidad E1alpha del complejo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+pathogenic+glutamate-to-aspartate+substitution+(D296E)+in+the+pyruvate+dehydrogenase+E1+subunit+gene+PDHA1
Debray, F. G., Lambert, M., Gagne, R., Maranda, B., Laframboise, R., MacKay, N., ... Mitchell, G. A. (2008). Pyruvate dehydrogenase deficiency presenting as intermittent isolated acute ataxia. <i>Neuropediatrics</i> , 39(1), 20–23. https://doi.org/10.1055/s-2008-1077084 [doi]	si	El objetivo de este artículo es intentar determinar el espectro clínico, la supervivencia y el resultado funcional a largo plazo de una cohorte de pacientes pediátricos con enfermedades mitocondriales e identificar factores de pronóstico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Long-term+outcome+and+clinical+spectrum+of+73+pediatric+patients+with+mitochondrial+diseases
Okajima, K., Korotchikina, L. G., Prasad, C., Rupar, T., Phillips 3rd, J. A., Ficicioglu, C., ... Kerr, D. S. (2008). Mutations of the E1beta subunit gene (PDHB) in four families with pyruvate dehydrogenase deficiency. <i>Molecular Genetics and Metabolism</i> , 93(4), 371–380. https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2007.10.135 [doi]	si	Tratan de que las deficiencias del complejo piruvato deshidrogenasa (PDC) son una causa importante de acidosis láctica primaria. Y estudia 83 casos de pacientes de esta patología	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mutations+of+the+E1beta+subunit+gene+(PDHB)+in+four+families+with+pyruvate+dehydrogenase+deficiency
Raissaki, M., Grafakou, O., Giannopoulos, A., Spilioti, M., Rodenburg, R., Smeitink, J., ... Gourtsoyiannis, N. (2005). Development of subdural effusions in association with pyruvate dehydrogenase deficiency. <i>European Radiology</i> , 15(10), 2205–2207. https://doi.org/10.1007/s00330-005-2729-6 [doi]	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se puede deducir que sí trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Development+of+subdural+effusions+in+association+with+pyruvate+dehydrogenase+deficiency
Robinson, J. N., Norwitz, E. R., Mulkern, R., Brown, S. A., Rybicki, F., & Tempany, C. M. (2001). Prenatal diagnosis of pyruvate dehydrogenase deficiency using magnetic resonance imaging. <i>Prenatal Diagnosis</i> , 21(12), 1053–1056. https://doi.org/10.1002/pd.187 [pii]	si	Define la patología y analiza el caso de una múltipara de 31 años de edad con antecedentes de dos hijos afectados con deficiencia de piruvato deshidrogenasa se presentó con un embarazo gemelar.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11746163
Srouf, M., Rioux, M. F., Varga, C., Lortie, A., Major, P., Robitaille, Y., ... Carmant, L. (2011). The clinical spectrum of nodular heterotopias in children: report of 31 patients. <i>Epilepsia</i> , 52(4), 728–737. https://doi.org/10.1111/j.1528-1167.2010.02975.x [doi]	no	Trata sobre el espectro fenotípico y etiológico en adultos con heterotopías nodulares (NH) ha sido bien caracterizado. Sin embargo, no hay una gran serie de casos pediátricos. Por lo tanto, se quería revisar las características clínicas de los NH en la población.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+clinical+spectrum+of+nodular+heterotopias+in+children%3A+report+of+31+patients

Tabla 17. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Deficiencia de Piruvato deshidrogenasa. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Brown, R.M., Head, R.A., Boubriak, I.I., Leonard, J.V. & Brown, G.K. 2003, "A pathogenic glutamate-to-aspartate substitution (D296E) in the pyruvate dehydrogenase E1 subunit gene PDHA1", <i>Human mutation</i> , vol. 22, no. 6, pp. 496-497.	si	Estudia el caso de un paciente con acidosis láctica neonatal fatal debido a la deficiencia de piruvato deshidrogenasa.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+pathogenic+glutamate-to-aspartate+substitution+(D296E)+in+the+pyruvate+dehydrogenase+E1+subunit+gene+PDHA1
Debray, F.G., Lambert, M., Gagne, R., Maranda, B., Laframboise, R., MacKay, N., Robinson, B.H. & Mitchell, G.A. 2008, "Pyruvate dehydrogenase deficiency presenting as intermittent isolated acute ataxia", <i>Neuropediatrics</i> , vol. 39, no. 1, pp. 20-23.	si	El objetivo de este artículo es intentar determinar el espectro clínico, la supervivencia y el resultado funcional de niños con enfermedades mitocondriales.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Long-term+outcome+and+clinical+spectrum+of+73+pediatric+patients+with+mitochondrial+diseases
DeBrosse, S.D., Okajima, K., Zhang, S., Nakouzi, G., Schmotzer, C.L., Lusk-Kopp, M., Frohnapef, M.B., Grahame, G. & Kerr, D.S. 2012, "Spectrum of neurological and survival outcomes in pyruvate dehydrogenase complex (PDC) deficiency: lack of correlation with genotype", <i>Molecular genetics and metabolism</i> , vol. 107, no. 3, pp. 394-402.	si	Se define la patología y se analizan los resultados clínicos y las características neurológicas de 59 sujetos sintomáticos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Spectrum+of+neurological+and+survival+outcomes+in+pyruvate+dehydrogenase+complex+(PDC)+deficiency%3A+lack+of+correlation+with+genotype
Odievre, M.H., Chretien, D., Munnich, A., Robinson, B.H., Dumoulin, R., Masmoudi, S., Kadhom, N., Rotig, A., Rustin, P. & Bonnefont, J.P. 2005, "A novel mutation in the dihydrolipoamide dehydrogenase E3 subunit gene (DLD) resulting in an atypical form of alpha-ketoglutarate dehydrogenase deficiency", <i>Human mutation</i> , vol. 25, no. 3, pp. 323-324.	no	Trata del complejo alfa-cetoglutarato deshidrogenasa.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+novel+mutation+in+the+dihydrolipoamide+dehydrogenase+E3+subunit+gene+(DLD)+resulting+in+an+atypical+form+of+alpha-ketoglutarate+dehydrogenase+deficiency
Okajima, K., Korotchkina, L.G., Prasad, C., Rupa, T., Phillips, J.A., 3rd, Ficicioglu, C., Hertecant, J., Patel, M.S. & Kerr, D.S. 2008, "Mutations of the E1beta subunit gene (PDHB) in four families with pyruvate dehydrogenase deficiency", <i>Molecular genetics and metabolism</i> , vol. 93, no. 4, pp. 371-380.	si	Tratan de que las deficiencias del complejo piruvato deshidrogenasa (PDC) son una causa importante de acidosis láctica primaria.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mutations+of+the+E1beta+subunit+gene+(PDHB)+in+four+families+with+pyruvate+dehydrogenase+deficiency
Raissaki, M., Grafakou, O., Giannopoulos, A., Spilioti, M., Rodenburg, R., Smeitink, J., Evangelidou, A. & Gourtsoyiannis, N. 2005, "Development of subdural effusions in association with pyruvate dehydrogenase deficiency", <i>European radiology</i> , vol. 15, no. 10, pp. 2205-2207.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se puede deducir que sí trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Development+of+subdural+effusions+in+association+with+pyruvate+dehydrogenase+deficiency
Reichel, A. & George, M. 2005, "Metabolic diseases--a new challenge for pediatric intensive care", <i>Kinderkrankenschwester: Organ der Sektion Kinderkrankenpflege</i> , vol. 24, no. 6, pp. 227-229.	no	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se puede deducir que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Metabolic+diseases--a+new+challenge+for+pediatric+intensive+care
Robinson, J.N., Norwitz, E.R., Mulkern, R., Brown, S.A., Rybicki, F. & Tempany, C.M. 2001, "Prenatal diagnosis of pyruvate dehydrogenase deficiency using magnetic resonance imaging", <i>Prenatal diagnosis</i> , vol. 21, no. 12, pp. 1053-1056.	si	Define la patología y analiza el caso de una mujer con antecedentes de dos hijos afectados con la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11746163

Tabla 18. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Deficiencia de Piruvato deshidrogenasa.

5.6.-Enanismo MULIBREY

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Akawi, N. A., Ali, B. R., Hamamy, H., Al-Hadidy, A., & Al-Gazali, L. (2011). Is autosomal recessive Silver-Russel syndrome a separate entity or is it part of the 3-M syndrome spectrum? <i>American Journal of Medical Genetics.Part A</i> , 155A (6), 1236–1245. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.34009 [doi]	no	En este artículo se comenta que el retraso del crecimiento intrauterino (IUGR) es un hallazgo inespecífico que ocurre en aproximadamente el 0.17% de todos los nacidos vivos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21548126
Al Saadi, T., Alkhatib, M., Turk, T., Turkmani, K., Abbas, F., & Khouri, L. (2015). Report of two Syrian siblings with Mulibrey nanism. <i>Oxford Medical Case Reports</i> , 2015(12), 367–370. https://doi.org/10.1093/omcr/omv065	si	El objetivo de este informe es documentar la presencia del nanismo Mulibrey en Siria y familiarizar a los médicos dentro y fuera de Siria con esta rara enfermedad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26664725
Avela, K., Lipsanen-Nyman, M., Idanheimo, N., Seemanova, E., Rosengren, S., Makela, T. P., ... Lehesjoki, A. E. (2000). Gene encoding a new RING-B-box-Coiled-coil protein is mutated in mulibrey nanism. <i>Nature Genetics</i> , 25(3), 298–301. https://doi.org/10.1038/77053 [doi]	si	En este artículo se comenta que el nanismo de Mulibrey (para el nanismo del músculo-hígado-cerebro-ojo, MUL; MIM 253250) es un trastorno autosómico recesivo que involucra a varios tejidos de origen mesodérmico, que implica un defecto en un gen altamente pleiotrópico	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10888877
Avela, K., Lipsanen-Nyman, M., Perheentupa, J., Wallgren-Pettersson, C., Marchand, S., Faure, S., ... Lehesjoki, A. E. (1997). Assignment of the mulibrey nanism gene to 17q by linkage and linkage-disequilibrium analysis. <i>American Journal of Human Genetics</i> , 60(4), 896–902.	si	En este artículo se presenta la asignación del gen MUL (Enanismo MULIBREY), mediante análisis de ligamiento en familias finlandesas, a una región de 7 cM flanqueada por D17S1799 y D17S948 en el cromosoma 17q.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9106536
Baczewski, K., Czajkowski, M., Olszewski, K., Stadnik, A., & Stazka, J. (2016). A stone was lifted from her heart: pericardial constriction in 28-year-old patient with Mulibrey nanism. <i>Kardiologia Polska</i> , 74(2), 192. https://doi.org/10.5603/KP.2016.0021	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27150563
Balg, S., Stengel-Rutkowski, S., Dohlemann, C., & Boergen, K. (1995). Mulibrey nanism. <i>Clinical Dysmorphology</i> , 4(1), 63–69.	si	En este artículo se estudia el caso de un niño de 4 años con "Russell-Silver-phenotype" condujo al diagnóstico relativamente raro de nanismo de Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7735507

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Behzadnia, N., Sharif-Kashani, B., Ahmadi, Z.-H., & Mirhosseini, S. M. (2011). Mulibrey nanism in a 35-year-old Iranian female with constrictive pericarditis. <i>Tanaffos</i> , 10(1), 48–51.	si	Presentamos el caso de una mujer iraní de 35 años que presentó características fenotípicas clásicas del nanismo de Mulibrey con pericarditis constrictiva sintomática y se le realizó una pericardiectomía. Nuestro caso es uno de los raros ejemplos del nanismo Mulibrey fuera de Finlandia que se ha informado hasta ahora.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25191351
Christov, G., Burch, M., Andrews, R., Hurst, J., Ashworth, M., Mustafa, M., & Muthialu, N. (2013). Thoracoscopic pericardiectomy for constrictive pericarditis in a pediatric patient with mulibrey nanism. <i>World Journal for Pediatric & Congenital Heart Surgery</i> , 4(4), 442–443. https://doi.org/10.1177/2150135113485761 [doi]	si	Analiza el caso de nanismo de Mulibrey en un paciente, donde una pericardiectomía toracoscópica ayudó a una buena paliación y recuperación clínica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Thoracoscopic+pericardiectomy+for+constrictive+pericarditis+in+a+pediatric+patient+with+mulibrey+nanism
Crowley, L. J., Douglas, M. J., & Preston, R. L. (2007). Neuraxial anesthesia in a parturient with Leri-Weill dyschondrosteosis. <i>International Journal of Obstetric Anesthesia</i> , 16(3), 296–297. https://doi.org/S0959-289X(07)00016-7 [pii]	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Neuraxial+anesthesia+in+a+parturient+with+Leri-Weill+dyschondrosteosis
Cuevas Valenzuela, P., Rufino Ruiz, J., & Palacios Blanco, E. (2010). Mulibrey syndrome: anesthetic management. <i>Revista Espanola de Anestesiologia y Reanimacion</i> , 57(3), 186–188. https://doi.org/S0034-9356(10)70196-1 [pii]	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mulibrey+syndrome%3A+anesthetic+management
Cumming, G. R., Kerr, D., & Ferguson, C. C. (1976). Constrictive pericarditis with dwarfism in two siblings (mulibrey nanism). <i>The Journal of Pediatrics</i> , 88(4 Pt 1), 569–572.	no	Dos hermanos con marcado enanismo, ahora de 11 y 19 años, han sido seguidos desde la infancia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1255313
Davarpasand, T., Sotoudeh Anvari, M., Naderan, M., Boroumand, M. A., & Ahmadi, H. (2016). Constrictive Pericarditis and Primary Amenorrhea with Syndactyly in an Iranian Female: Mulibrey Nanism Syndrome. <i>The Journal of Tehran Heart Center</i> , 11(4), 187–191.	si	Este informe subraya la importancia de prestar atención al nanismo Mulibrey probable cuando se enfrentan pacientes con amenorrea primaria, retraso del crecimiento y características dismórficas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28496510

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Doganc, T., Yuksel Konuk, B. E., Alpan, N., Konuk, O., Hamalainen, R. H., Lehesjoki, A. E., & Tekin, M. (2007). A novel mutation in TRIM37 is associated with mulibrey nanism in a Turkish boy. <i>Clinical Dysmorphology</i> , 16(3), 173–176. https://doi.org/10.1097/MCD.0b013e3280f6d00b [doi]	si	En este artículo se analiza el caso de un niño turco de 7 años que presentó características fenotípicas clásicas del nanismo Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+novel+mutation+in+TRIM37+is+associated+with+mulibrey+nanism+in+a+Turkish+boy
Eerola, A., Jokinen, E., & Pihkala, J. I. (2009). Serum levels of natriuretic peptides in children with various types of loading conditions. <i>Scandinavian Cardiovascular Journal: SCJ</i> , 43(3), 187–193. https://doi.org/10.1080/14017430802455841 [doi]	si	Se estudia el caso de 41 niños con defecto septal auricular (ASD), 35 con ductus arterioso permeable (PDA), 27 con coartación de la aorta (CoA), 25 con fisiología restrictiva causada por nanismo Mulibrey y 64 niños control.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Serum+levels+of+natriuretic+peptides+in+children+with+various+types+of+loading+conditions
Eerola, A., Pihkala, J. I., Karlberg, N., Lipsanen-Nyman, M., & Jokinen, E. (2007). Cardiac dysfunction in children with mulibrey nanism. <i>Pediatric Cardiology</i> , 28(3), 155–162. https://doi.org/10.1007/s00246-006-0007-2 [doi]	si	El objetivo de este estudio fue evaluar la función diastólica y sistólica del ventrículo izquierdo (VI) en niños con nanopolio mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Cardiac+dysfunction+in+children+with+mulibrey+nanism
Finni, K., & Herva, R. (1981). Syndrome Mulibrey Nanism. A case report and autopsy findings in a 8-month-old girl (author's transl). <i>Klinische Padiatrie</i> , 193(4), 328–330. https://doi.org/10.1055/s-2008-1034488 [doi]	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7265804
Hamalainen, R. H., Avela, K., Lambert, J. A., Kallijarvi, J., Eyaid, W., Gronau, J., ... Lehesjoki, A. E. (2004). Novel mutations in the TRIM37 gene in Mulibrey Nanism. <i>Human Mutation</i> , 23(5), 522. https://doi.org/10.1002/humu.9233 [doi]	si	En este artículo se ha caracterizado la estructura genómica del gen TRIM37. Además, se informan 6 nuevas mutaciones asociadas a la enfermedad, 5 de las cuales predicen una proteína truncada. La sexta mutación (c.965G> T) es la primera mutación sin sentido (p. Gly322Val) asociada con el nanismo de Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15108285
Hamalainen, R. H., Joensuu, T., Kallijarvi, J., & Lehesjoki, A. E. (2006). Characterisation of the mulibrey nanism-associated TRIM37 gene: transcription initiation, promoter region and alternative splicing. <i>Gene</i> , 366(1), 180–188. https://doi.org/S0378-1119(05)00506-8 [pii]	si	Define la patología buscada y analiza algunos casos de pacientes que la padecen.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15108285

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Hamalainen, R. H., Mowat, D., Gabbett, M. T., O'Brien, T. A., Kallijarvi, J., & Lehesjoki, A. E. (2006). Wilms' tumor and novel TRIM37 mutations in an Australian patient with mulibrey nanism. <i>Clinical Genetics</i> , 70(6), 473–479. https://doi.org/CGE700 [pii]	si	Explica que las mutaciones en TRIM37 subyacen al nanopolio Mulibrey	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Characterisation+of+the+mulibrey+nanism-associated+TRIM37+gene%3A+transcription+initiation%2C+promoter+region+and+alternative+splicing
Haraldsson, A., van der Burgt, C. J., Weemaes, C. M., Otten, B., Bakkeren, J. A., & Stoelinga, G. B. (1993). Antibody deficiency and isolated growth hormone deficiency in a girl with Mulibrey nanism. <i>European Journal of Pediatrics</i> , 152(6), 509–512.	si	En este artículo se comenta que se observó una combinación de inmunodeficiencia humoral y deficiencia aislada de la hormona del crecimiento en una niña con nanismo de Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8335020
Hes, F. J., & Morreau, H. (2009). Where genetics and pathology meet: mulibrey nanism. <i>The Journal of Pathology</i> , 218(2), 143–145. https://doi.org/10.1002/path.2552 [doi]	si	Trata de la patología buscada y sus características.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Where+genetics+and+pathology+meet%3A+mulibrey+nanism
Husova, L., & Husa, P. (2009). Ascites in Mulibrey syndrome. <i>Vnitřní Lekarství</i> , 55(6), 604–607.	si	Se describe el caso de un hombre de 22 años con síndrome de Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19662894
Husova, L., Husa, P., & Brychta, T. (2010). Mass ascites in Mulibrey nanism. <i>Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism: JPEM</i> , 23(9), 863–865.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mass+ascites+in+Mulibrey+nanism
Jagiello, P., Hammans, C., Wieczorek, S., Arning, L., Stefanski, A., Strehl, H., ... Gencik, M. (2003). A novel splice site mutation in the TRIM37 gene causes mulibrey nanism in a Turkish family with phenotypic heterogeneity. <i>Human Mutation</i> , 21(6), 630–635. https://doi.org/10.1002/humu.10220 [doi]	no	En este estudio, se realizó un examen de mutación para la región codificante del gen TRIM37 en una familia turca mediante RT-PCR y secuenciación directa de ADNc.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12754710

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Jobic, F., Morin, G., Vincent-Delorme, C., Cadet, E., Cabry, R., Mathieu-Dramard, M., ... Jedraszak, G. (2017). New intragenic rearrangements in non-Finnish mulibrey nanism. <i>American Journal of Medical Genetics. Part A</i> , 173(10), 2782–2788. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38381	si	Presentamos aquí tres pacientes en dos familias distintas con el síndrome de Silver-Russell, que no se confirmó en los análisis moleculares. Las características clínicas en los tres pacientes nos llevaron a considerar también el diagnóstico de nanismo MULIBREY.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28815877
Kallijarvi, J., Avela, K., Lipsanen-Nyman, M., Ulmanen, I., & Lehesjoki, A. E. (2002). The TRIM37 gene encodes a peroxisomal RING-B-box-coiled-coil protein: classification of mulibrey nanism as a new peroxisomal disorder. <i>American Journal of Human Genetics</i> , 70(5), 1215–1228. https://doi.org/S0002-9297(07)62514-2 [pii]	si	En este artículo se comenta que el nanismo de Mulibrey es un raro trastorno del crecimiento de inicio prenatal.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11938494
Kallijarvi, J., Hamalainen, R. H., Karlberg, N., Sainio, K., & Lehesjoki, A. E. (2006). Tissue expression of the mulibrey nanism-associated Trim37 protein in embryonic and adult mouse tissues. <i>Histochemistry and Cell Biology</i> , 126(3), 325–334. https://doi.org/10.1007/s00418-006-0162-9 [doi]	si	Relaciona el gen TRIM37 con la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Tissue+expression+of+the+mulibrey+nanism-associated+Trim37+protein+in+embryonic+and+adult+mouse+tissues
Kallijarvi, J., Lahtinen, U., Hamalainen, R., Lipsanen-Nyman, M., Palvimo, J. J., & Lehesjoki, A. E. (2005). TRIM37 defective in mulibrey nanism is a novel RING finger ubiquitin E3 ligase. <i>Experimental Cell Research</i> , 308(1), 146–155. https://doi.org/S0014-4827(05)00165-5 [pii]	si	En este artículo se comenta que el nanismo de Mulibrey es un trastorno de crecimiento prenatal autosómico recesivo caracterizado por características dismórficas, miocardiopatía y hepatomegalia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15885686
Kallijarvi, J., Lehesjoki, A. E., & Lipsanen-Nyman, M. (2003). Mulibrey nanism--a novel peroxisomal disorder. <i>Advances in Experimental Medicine and Biology</i> , 544, 31–37.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14713209
Karlberg, N., Jalanko, H., & Lipsanen-Nyman, M. (2007). Growth and growth hormone therapy in subjects with mulibrey nanism. <i>Pediatrics</i> , 120(1), e102-11. https://doi.org/peds.2006-2686 [pii]	si	En este artículo se comenta que el nanismo de Mulibrey es un trastorno monogénico con restricción de crecimiento de inicio prenatal, características dismórficas leves y una fuerte tendencia a la resistencia a la insulina, pero sin una importante discapacidad neurológica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17548484

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Karlberg, N., Jalanko, H., Perheentupa, J., & Lipsanen-Nyman, M. (2004). Mulibrey nanism: clinical features and diagnostic criteria. <i>Journal of Medical Genetics</i> , 41(2), 92–98.	si	En este artículo se analizaron las características clínicas de 85 pacientes finlandeses con MUL, la mayoría de los cuales eran homocigotos para la mayor mutación de TRIM37 en Finlandia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14757854
Karlberg, N., Karlberg, S., Karikoski, R., Mikkola, S., Lipsanen-Nyman, M., & Jalanko, H. (2009). High frequency of tumours in Mulibrey nanism. <i>The Journal of Pathology</i> , 218(2), 163–171. https://doi.org/10.1002/path.2538 [doi]	si	En este trabajo, la frecuencia y la patología de los tumores malignos y benignos se analizaron en una cohorte nacional de 89 pacientes finlandeses con esta patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=High+frequency+of+tumours+in+Mulibrey+nanism
Karlberg, S., Lipsanen-Nyman, M., Lassus, H., Kallijarvi, J., Lehesjoki, A. E., & Butzow, R. (2009). Gynecological tumors in Mulibrey nanism and role for RING finger protein TRIM37 in the pathogenesis of ovarian fibrothecomas. <i>Modern Pathology: An Official Journal of the United States and Canadian Academy of Pathology, Inc</i> , 22(4), 570–578. https://doi.org/10.1038/modpathol.2009.13 [doi]	si	En este trabajo, se caracterizan en detalle los tumores ginecológicos de mujeres con nanismo de Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Gynecological+tumors+in+Mulibrey+nanism+and+role+for+RING+finger+protein+TRIM37+in+the+pathogenesis+of+ovarian+fibrothecomas
Karlberg, S., Tiitinen, A., & Lipsanen-Nyman, M. (2004). Failure of sexual maturation in Mulibrey nanism. <i>The New England Journal of Medicine</i> , 351(24), 2559–2560. https://doi.org/10.1056/NEJM2004060335124a2 [pii]	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15590968
Karlberg, S., Toppari, J., Karlberg, N., Nurmio, M., Karikoski, R., Jalanko, H., & Lipsanen-Nyman, M. (2011). Testicular failure and male infertility in the monogenic Mulibrey nanism disorder. <i>The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism</i> , 96(11), 3399–3407. https://doi.org/10.1210/jc.2011-1493 [doi]	si	Se estudia el desarrollo puberal y la fecundidad en varones con nanismo Mulibrey (MUL) causado por mutaciones en el gen TRIM37.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Testicular+failure+and+male+infertility+in+the+monogenic+Mulibrey+nanism+disorder
Kettunen, K. M., Karikoski, R., Hamalainen, R. H., Toivonen, T. T., Antonenkov, V. D., Kullesskaya, N., ... Lehesjoki, A.-E. (2016). Trim37-deficient mice recapitulate several features of the multi-organ disorder Mulibrey nanism. <i>Biology Open</i> , 5(5), 584–595. https://doi.org/10.1242/bio.016246	si	En este artículo se describe un modelo de ratón congénito Trim37 knock-out (Trim37 (- / -)) para MUL. Los ratones Trim37 (- / -) eran viables y tenían un desarrollo de peso normal hasta aproximadamente los 12 meses de edad, después de lo cual comenzaron a manifestar problemas crecientes de bienestar y pérdida de peso	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27044324

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Kivisto, S., Lipsanen-Nyman, M., Kupari, M., Hekali, P., & Lauerma, K. (2004). Cardiac involvement in Mulibrey nanism: characterization with magnetic resonance imaging. <i>Journal of Cardiovascular Magnetic Resonance: Official Journal of the Society for Cardiovascular Magnetic Resonance</i> , 6(3), 645–652.	si	El propósito de este estudio fue utilizar imágenes de resonancia magnética (IRM) para evaluar las anomalías estructurales y funcionales de la cardiopatía MUL en las cuatro cámaras cardíacas, así como en el pericardio	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15347129
Kokki, S., Lauerma, K., Kupari, M., Lipsanen-Nyman, M., & Hekali, P. (2000). Assessment of mulibrey nanism cardiopathy with functional magnetic resonance imaging. <i>Magma (New York, N.Y.)</i> , 11(1–2), 84–86.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11187000
Kumpf, M., Hamalainen, R. H., Hofbeck, M., & Baden, W. (2013). Refractory congestive heart failure following delayed pericardectomy in a 12-year-old child with Mulibrey nanism due to a novel mutation in TRIM37. <i>European Journal of Pediatrics</i> , 172(10), 1415–1418. https://doi.org/10.1007/s00431-013-1962-2 [doi]	si	Se presenta el caso de un paciente de 12 años que padece MUL desde los 5 años.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Refractory+congestive+heart+failure+following+delayed+pericardectomy+in+a+12-year-old+child+with+Mulibrey+nanism+due+to+a+novel+mutation+in+TRIM37
Lapunzina, P., Rodriguez, J. I., de Matteo, E., Gracia, R., & Moreno, F. (1995). Mulibrey nanism: three additional patients and a review of 39 patients. <i>American Journal of Medical Genetics</i> , 55(3), 349–355. https://doi.org/10.1002/ajmg.1320550320 [doi]	si	Presentamos 3 pacientes con nanismo de Mulibrey (MN) o síndrome de Perheentupa: los primeros 2 hermanos de Argentina y un nuevo paciente de España.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7726235
Lehesjoki, A. E., Reed, V. A., Mark Gardiner, R., & Greene, N. D. (2001). Expression of MUL, a gene encoding a novel RBCC family ring-finger protein, in human and mouse embryogenesis. <i>Mechanisms of Development</i> , 108(1–2), 221–225. https://doi.org/S0925477301004919 [pii]	si	Estudiamos la expresión de MUL, un gen que codifica un nuevo miembro de la familia de proteínas con dedos de zinc RING-B-Box-Coiled Coil que subyace al trastorno hereditario humano, el nanismo Mulibrey. En la embriogénesis temprana de humanos y ratones, MUL se expresa en la raíz dorsal y los ganglios del trigémino, el hígado y en el epitelio de múltiples tejidos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11578880
Lipsanen-Nyman, M., Perheentupa, J., Rapola, J., Sovijarvi, A., & Kupari, M. (2003). Mulibrey heart disease: clinical manifestations, long-term course, and results of pericardectomy in a series of 49 patients born before 1985. <i>Circulation</i> , 107(22), 2810–2815. https://doi.org/10.1161/01.CIR.0000070949.76608.E2 [doi]	si	En este artículo se comenta que el nanismo de Mulibrey es una rara enfermedad hereditaria que se caracteriza por un retraso del crecimiento y manifestaciones multiorgánicas, incluida la pericarditis constrictiva. Su curso a largo plazo, los resultados de la pericardiectomía y los detalles de la afectación del miocardio no han sido reportados previamente.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12756154

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Meyer, R., Soellner, L., Begemann, M., Dicks, S., Fekete, G., Rahner, N., ... Eggermann, T. (2017). Targeted Next Generation Sequencing Approach in Patients Referred for Silver-Russell Syndrome Testing Increases the Mutation Detection Rate and Provides Decisive Information for Clinical Management. <i>The Journal of Pediatrics</i> , 187, 206–212.e1. https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2017.04.018	no	El objetivo de este artículo es investigar la contribución de los diagnósticos diferenciales al espectro de mutación de los pacientes remitidos para el análisis del síndrome de Silver-Russell (SRS)	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28529015
Mozzillo, E., Cozzolino, C., Genesio, R., Melis, D., Frisso, G., Orrico, A., ... Franzese, A. (2016). Mulibrey nanism: Two novel mutations in a child identified by Array CGH and DNA sequencing. <i>American Journal of Medical Genetics. Part A</i> , 170(8), 2196–2199. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37770	si	En este artículo se estudia el caso de un niño de 3 años que tenía el síndrome de Silver-Russell debido a retraso del crecimiento intrauterino, retraso del crecimiento posnatal, rasgos dismórficos faciales típicos, macrocefalia, asimetría corporal y clinodactilia bilateral del quinto dedo, y que se confirmó que padecía Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27256967
Myllarniemi, S., Koski, K., & Perheentupa, J. (1978). Craniofacial and dental study of mulibrey nanism. <i>The Cleft Palate Journal</i> , 15(4), 369–377.	si	En este artículo se describen y discuten las características dentales y craneofaciales de 17 niños y adultos jóvenes que padecen el síndrome del nanopolio Mulibrey recientemente descubierto.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/781281
Paavola, P., Avela, K., Horelli-Kuitunen, N., Barlund, M., Kallioniemi, A., Idanheimo, N., ... Peltonen, L. (1999). High-resolution physical and genetic mapping of the critical region for Meckel syndrome and Mulibrey Nanism on chromosome 17q22-q23. <i>Genome Research</i> , 9(3), 267–276.	si	En este artículo se asignan los genes para dos trastornos autosómicos recesivos, síndrome de Meckel (MKS, MIM 249000) y Nanismo Mulibrey [MUL (músculo-hígado-ojo-cerebro Nanismo); MIM 253250] que están enriquecidos en la población finlandesa, a regiones genómicas superpuestas en el cromosoma 17q	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10077533
Perheentupa, J., Autio, S., Leisti, S., & Raitta, C. (1970). Mulibrey-nanism: dwarfism with muscle, liver, brain and eye involvement. <i>Acta Paediatrica Scandinavica. Supplement</i> , 206, Suppl 206:74+.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5277003
Perheentupa, J., Autio, S., Leisti, S., Raitta, C., & Tuuteri, L. (1973). Mulibrey nanism, an autosomal recessive syndrome with pericardial constriction. <i>Lancet (London, England)</i> , 2(7825), 351–355. https://doi.org/S0140-6736(73)93193-0 [pii]	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4124529

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Perheentupa, J., Autio, S., Leisti, S., Raitta, C., & Tuuteri, L. (1975). Mulibrey nanism: review of 23 cases of a new autosomal recessive syndrome. <i>Birth Defects Original Article Series</i> , 11(2), 3–17.	si	En este artículo se comenta que el nanismo de Mulibrey (músculo, hígado, cerebro, ojo) es probablemente una afección autosómica recesiva	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1227534
Perheentupa, J., Autio, S., Leisti, S., Tuuteri, L., & Raitta, C. (1973). Letter: Mulibrey nanism v. hereditary congenital dwarfism with pericardial constriction. <i>Lancet (London, England)</i> , 2(7837), 1095.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4127361
Raitta, C., & Perheentupa, J. (1974). Mulibrey nanism; an inherited dysmorphic syndrome with characteristic ocular findings. <i>Acta Ophthalmologica.Supplementum</i> , 123, 162–171.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4368935
Sanchez-Corona, J., Moran-Vazquez, O., Rivera, H., Hernandez, A., Serrano-Lucas, J. I., Ocampo-Campos, R., ... Maria-Cantu, J. (1983). Mulibrey nanism in a Mexican child. <i>Boletin Medico Del Hospital Infantil de Mexico</i> , 40(1), 45–48.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6830647
Schutgens, R. B., Ryynanen, M., & Wanders, R. J. (1994). Peroxisomal functions in mulibrey nanism. <i>Journal of Inherited Metabolic Disease</i> , 17(5), 626.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7837772
Seemanova, E., & Bartsch, O. (1999). Mulibrey nanism and Wilms tumor. <i>American Journal of Medical Genetics</i> , 85(1), 76–78. <a href="https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19990702)85:1<76::AID-AJMG12>3.0.CO;2-Z">https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19990702)85:1<76::AID-AJMG12>3.0.CO;2-Z [pii]	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10377015
Simila, S., Timonen, M., & Heikkinen, E. (1980). A case of Mulibrey nanism with associated Wilms' tumor. <i>Clinical Genetics</i> , 17(1), 29–30.	si	En este artículo se informa la aparición de un nefroblastoma en una niña de 2 años con nanismo de Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6248277
Sivunen, J., Karlberg, S., Lohi, J., Karlberg, N., Lipsanen-Nyman, M., & Jalanko, H. (2017). Renal findings in patients with Mulibrey nanism. <i>Pediatric Nephrology (Berlin, Germany)</i> , 32(9), 1531–1536. https://doi.org/10.1007/s00467-017-3669-5	si	En este artículo se analizaron retrospectivamente los ultrasonidos, las imágenes por resonancia magnética (IRM) y los hallazgos de necropsia en el tracto urinario de 101 pacientes MUL.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28432469
Tarkkanen, A., Raitta, C., & Perheentupa, J. (1982). Mulibrey nanism, an autosomal recessive syndrome with ocular involvement. <i>Acta Ophthalmologica</i> , 60(4), 628–633.	si	En este artículo se comenta que el nanismo de Mulibrey es una rara afección autosómica recesiva caracterizada por una falla de crecimiento de inicio prenatal y varias características dismórficas asociadas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6818830

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Taskinen, S., Lohi, J., Kivisaari, R., Fagerholm, R., Rintala, R., & Taskinen, M. (2009). Segmental cystic kidney tumours in children. <i>Scandinavian Journal of Urology and Nephrology</i> , 43(6), 476–481. https://doi.org/10.3109/00365590903286689	no	Este estudio informa la experiencia de los autores con los tumores quísticos segmentarios en el riñón son extremadamente raros en los niños.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19968582
Thoren, C. (1973). So-called mulibrey nanism with pericardial constriction. <i>Lancet (London, England)</i> , 2(7831), 731. https://doi.org/S0140-6736(73)92557-9 [pii]	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4125809
Tikanoja, T., & Taipale, P. (2004). Ascites and nuchal fold as the first signs of progressive cardiac diastolic dysfunction in a fetus with fetal growth restriction due to mulibrey nanism. <i>Ultrasound in Obstetrics & Gynecology: The Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology</i> , 23(4), 414–415. https://doi.org/10.1002/uog.1024 [doi]	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15065196
Torok, M., & Etkin, L. D. (2001). Two B or not two B? Overview of the rapidly expanding B-box family of proteins. <i>Differentiation; Research in Biological Diversity</i> , 67(3), 63–71. https://doi.org/10.1046/j.1432-0436.2001.067003063.x	no	En este artículo se discuten los miembros conocidos de esta familia genes B-box que representa una gran cantidad de genes implicados en funciones tales como patrones axiales, control del crecimiento, diferenciación y regulación transcripcional y que está en rápida expansión	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11428128
Tuuteri, L., Perheentupa, J., & Rapola, J. (1974). The cardiopathy of mulibrey nanism, a new inherited syndrome. <i>Chest</i> , 65(6), 628–631.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4275521
Voorhess, M. L., Husson, G. S., & Blackman, M. S. (1976). Growth failure with pericardial constriction. The syndrome of mulibrey nanism. <i>American Journal of Diseases of Children (1960)</i> , 130(10), 1146–1148.	si	El paciente revisado en este artículo es el primer niño afectado por Mulibrey conocido de los Estados Unidos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/135512
Wang, W., Xia, Z.-J., Farre, J.-C., & Subramani, S. (2017). TRIM37, a novel E3 ligase for PEX5-mediated peroxisomal matrix protein import. <i>The Journal of Cell Biology</i> , 216(9), 2843–2858. https://doi.org/10.1083/jcb.201611170	si	En este artículo se comenta que las mutaciones del gen TRIM37 causan el nanismo del músculo-hígado-cerebro-ojo (Mulibrey).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28724525
Zapata, J. M., Pawlowski, K., Haas, E., Ware, C. F., Godzik, A., & Reed, J. C. (2001). A diverse family of proteins containing tumor necrosis factor receptor-associated factor domains. <i>The Journal of Biological Chemistry</i> , 276(26), 24242–24252. https://doi.org/10.1074/jbc.M100354200	si	En este artículo se han identificado tres nuevas proteínas que contienen el dominio del factor asociado con el factor de necrosis tumoral (TRAF) en seres humanos utilizando enfoques bioinformáticos, que incluyen: MUL, el producto del gen causante del síndrome de Mulibrey Nanism; USP7 (HAUSP), una proteasa de ubiquitina; y SPOP, una proteína que contiene el dominio POZ.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11279055

Tabla 19. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Enanismo MULIBREY. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Akawi, N. A., Ali, B. R., Hamamy, H., Al-Hadidy, A., & Al-Gazali, L. (2011). Is autosomal recessive Silver-Russel syndrome a separate entity or is it part of the 3-M syndrome spectrum? <i>American Journal of Medical Genetics.Part A</i> , 155A (6), 1236–1245. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.34009 [doi]	no	En este artículo se comenta que el retraso del crecimiento intrauterino (IUGR) es un hallazgo inespecífico que ocurre en aproximadamente el 0.17% de todos los nacidos vivos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21548126
Al Saadi, T., Alkhatib, M., Turk, T., Turkmani, K., Abbas, F., & Khouri, L. (2015). Report of two Syrian siblings with Mulibrey nanism. <i>Oxford Medical Case Reports</i> , 2015(12), 367–370. https://doi.org/10.1093/omcr/omv065	si	El objetivo de este informe es documentar la presencia del nanismo Mulibrey en Siria y familiarizar a los médicos dentro y fuera de Siria con esta rara enfermedad y alentarlos a desarrollar una alta sospecha clínica si se enfrentan con pacientes con presentaciones similares.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26664725
Avela, K., Lipsanen-Nyman, M., Idanheimo, N., Seemanova, E., Rosengren, S., Makela, T. P., ... Lehesjoki, A. E. (2000). Gene encoding a new RING-B-box-Coiled-coil protein is mutated in mulibrey nanism. <i>Nature Genetics</i> , 25(3), 298–301. https://doi.org/10.1038/77053 [doi]	si	En este artículo se comenta que el nanismo de Mulibrey (para el nanismo del músculo-hígado-cerebro-ojo, MUL; MIM 253250) es un trastorno autosómico recesivo que involucra a varios tejidos de origen mesodérmico, que implica un defecto en un gen altamente pleiotrópico	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10888877
Avela, K., Lipsanen-Nyman, M., Perheentupa, J., Wallgren-Pettersson, C., Marchand, S., Faure, S., ... Lehesjoki, A. E. (1997). Assignment of the mulibrey nanism gene to 17q by linkage and linkage-disequilibrium analysis. <i>American Journal of Human Genetics</i> , 60(4), 896–902.	si	En este artículo se presenta la asignación del gen MUL (Enanismo MULIBREY), mediante análisis de ligamiento en familias finlandesas, a una región de 7 cM flanqueada por D17S1799 y D17S948 en el cromosoma 17q.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9106536
Baczewski, K., Czajkowski, M., Olszewski, K., Stadnik, A., & Stazka, J. (2016). A stone was lifted from her heart: pericardial constriction in 28-year-old patient with Mulibrey nanism. <i>Kardiologia Polska</i> , 74(2), 192. https://doi.org/10.5603/KP.2016.0021	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27150563
Balg, S., Stengel-Rutkowski, S., Dohlemann, C., & Boergen, K. (1995). Mulibrey nanism. <i>Clinical Dysmorphology</i> , 4(1), 63–69.	si	En este artículo se estudia el caso de un niño de 4 años con "Russell-Silver-phenotype" condujo al diagnóstico relativamente raro de nanismo de Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7735507

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Behzadnia, N., Sharif-Kashani, B., Ahmadi, Z.-H., & Mirhosseini, S. M. (2011). Mulibrey nanism in a 35-year-old Iranian female with constrictive pericarditis. <i>Tanaffos</i> , 10(1), 48–51.	si	Presentamos el caso de una mujer iraní de 35 años que presentó características fenotípicas clásicas del nanismo de Mulibrey con pericarditis constrictiva sintomática y se le realizó una pericardiectomía. Nuestro caso es uno de los raros ejemplos del nanismo Mulibrey fuera de Finlandia que se ha informado hasta ahora.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25191351
Christov, G., Burch, M., Andrews, R., Hurst, J., Ashworth, M., Mustafa, M., & Muthialu, N. (2013). Thoracoscopic pericardiectomy for constrictive pericarditis in a pediatric patient with mulibrey nanism. <i>World Journal for Pediatric & Congenital Heart Surgery</i> , 4(4), 442–443. https://doi.org/10.1177/2150135113485761 [doi]	si	Analiza el caso de nanismo de Mulibrey en un paciente, donde una pericardiectomía toracoscópica ayudó a una buena paliación y recuperación clínica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Thoracoscopic+pericardiectomy+for+constrictive+pericarditis+in+a+pediatric+patient+with+mulibrey+nanism
Crowley, L. J., Douglas, M. J., & Preston, R. L. (2007). Neuraxial anesthesia in a parturient with Leri-Weill dyschondrosteosis. <i>International Journal of Obstetric Anesthesia</i> , 16(3), 296–297. https://doi.org/S0959-289X(07)00016-7 [pii]	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Neuraxial+anesthesia+in+a+parturient+with+Leri-Weill+dyschondrosteosis
Cuevas Valenzuela, P., Rufino Ruiz, J., & Palacios Blanco, E. (2010). Mulibrey syndrome: anesthetic management. <i>Revista Espanola de Anestesiologia y Reanimacion</i> , 57(3), 186–188. https://doi.org/S0034-9356(10)70196-1 [pii]	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mulibrey+syndrome%3A+anesthetic+management
Cumming, G. R., Kerr, D., & Ferguson, C. C. (1976). Constrictive pericarditis with dwarfism in two siblings (mulibrey nanism). <i>The Journal of Pediatrics</i> , 88(4 Pt 1), 569–572.	no	Dos hermanos con marcado enanismo, ahora de 11 y 19 años, han sido seguidos desde la infancia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1255313
Davarpasand, T., Sotoudeh Anvari, M., Naderan, M., Boroumand, M. A., & Ahmadi, H. (2016). Constrictive Pericarditis and Primary Amenorrhea with Syndactyly in an Iranian Female: Mulibrey Nanism Syndrome. <i>The Journal of Tehran Heart Center</i> , 11(4), 187–191.	si	Este informe subraya la importancia de prestar atención al nanismo Mulibrey probable cuando se enfrentan pacientes con amenorrea primaria, retraso del crecimiento y características dismórficas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28496510

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Doganc, T., Yuksel Konuk, B. E., Alban, N., Konuk, O., Hamalainen, R. H., Lehesjoki, A. E., & Tekin, M. (2007). A novel mutation in TRIM37 is associated with mulibrey nanism in a Turkish boy. <i>Clinical Dysmorphology</i> , 16(3), 173–176. https://doi.org/10.1097/MCD.0b013e3280f6d00b [doi]	si	En este artículo se analiza el caso de un niño turco de 7 años que presentó características fenotípicas clásicas del nanismo Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+novel+mutation+in+TRIM37+is+associated+with+mulibrey+nanism+in+a+Turkish+boy
Eerola, A., Jokinen, E., & Pihkala, J. I. (2009). Serum levels of natriuretic peptides in children with various types of loading conditions. <i>Scandinavian Cardiovascular Journal: SCJ</i> , 43(3), 187–193. https://doi.org/10.1080/14017430802455841 [doi]	si	Se estudia el caso de 41 niños con defecto septal auricular (ASD), 35 con ductus arterioso permeable (PDA), 27 con coartación de la aorta (CoA), 25 con fisiología restrictiva causada por nanismo Mulibrey y 64 niños control.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Serum+levels+of+natriuretic+peptides+in+children+with+various+types+of+loading+conditions
Eerola, A., Pihkala, J. I., Karlberg, N., Lipsanen-Nyman, M., & Jokinen, E. (2007). Cardiac dysfunction in children with mulibrey nanism. <i>Pediatric Cardiology</i> , 28(3), 155–162. https://doi.org/10.1007/s00246-006-0007-2 [doi]	si	El objetivo de este estudio fue evaluar la función diastólica y sistólica del ventrículo izquierdo (VI) en niños con nanopolio Mulibrey utilizando ecocardiografía bidimensional y tridimensional (2-D y 3-D) y la medición de los niveles séricos de péptidos natriuréticos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Cardiac+dysfunction+in+children+with+mulibrey+nanism
Finni, K., & Herva, R. (1981). Syndrome Mulibrey Nanism. A case report and autopsy findings in a 8-month-old girl (author's transl). <i>Klinische Padiatrie</i> , 193(4), 328–330. https://doi.org/10.1055/s-2008-1034488 [doi]	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7265804
Hamalainen, R. H., Avela, K., Lambert, J. A., Kallijarvi, J., Eyaid, W., Gronau, J., ... Lehesjoki, A. E. (2004). Novel mutations in the TRIM37 gene in Mulibrey Nanism. <i>Human Mutation</i> , 23(5), 522. https://doi.org/10.1002/humu.9233 [doi]	si	En este artículo se ha caracterizado la estructura genómica del gen TRIM37. Además, informamos 6 nuevas mutaciones asociadas a la enfermedad, la sexta mutación (c.965G> T) es la primera mutación sin sentido (p. Gly322Val) asociada con el nanismo de Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15108285
Hamalainen, R. H., Joensuu, T., Kallijarvi, J., & Lehesjoki, A. E. (2006). Characterisation of the mulibrey nanism-associated TRIM37 gene: transcription initiation, promoter region and alternative splicing. <i>Gene</i> , 366(1), 180–188. https://doi.org/S0378-1119(05)00506-8 [pii]	si	Define la patología buscada y analiza algunos casos de pacientes que la padecen.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15108285

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Hamalainen, R. H., Mowat, D., Gabbett, M. T., O'Brien, T. A., Kallijarvi, J., & Lehesjoki, A. E. (2006). Wilms' tumor and novel TRIM37 mutations in an Australian patient with mulibrey nanism. <i>Clinical Genetics</i> , 70(6), 473–479. https://doi.org/CGE700 [pii]	si	Explica que las mutaciones en TRIM37 subyacen al nanopolio Mulibrey	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Characterisation+of+the+mulibrey+nanism-associated+TRIM37+gene%3A+transcription+initiation%2C+promoter+region+and+alternative+splicing
Haraldsson, A., van der Burgt, C. J., Weemaes, C. M., Otten, B., Bakkeren, J. A., & Stoelinga, G. B. (1993). Antibody deficiency and isolated growth hormone deficiency in a girl with Mulibrey nanism. <i>European Journal of Pediatrics</i> , 152(6), 509–512.	si	En este artículo se comenta que se observó una combinación de inmunodeficiencia humoral y deficiencia aislada de la hormona del crecimiento en una niña con nanismo de Mulibrey. La inmunodeficiencia humoral consistió en una concentración subnormal de IgG sérica, en particular IgG2 e IgG4, y baja concentración de IgM sérica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8335020
Hes, F. J., & Morreau, H. (2009). Where genetics and pathology meet: mulibrey nanism. <i>The Journal of Pathology</i> , 218(2), 143–145. https://doi.org/10.1002/path.2552 [doi]	si	Trata de la patología buscada y sus características.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Where+genetics+and+pathology+meet%3A+mulibrey+nanism
Husova, L., & Husa, P. (2009). Ascites in Mulibrey syndrome. <i>Vnitřní Lekarství</i> , 55(6), 604–607.	si	Se describe el caso de un hombre de 22 años con síndrome de Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19662894
Husova, L., Husa, P., & Brychta, T. (2010). Mass ascites in Mulibrey nanism. <i>Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism: JPEM</i> , 23(9), 863–865.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mass+ascites+in+Mulibrey+nanism
Jagiello, P., Hammans, C., Wieczorek, S., Arning, L., Stefanski, A., Strehl, H., ... Gencik, M. (2003). A novel splice site mutation in the TRIM37 gene causes mulibrey nanism in a Turkish family with phenotypic heterogeneity. <i>Human Mutation</i> , 21(6), 630–635. https://doi.org/10.1002/humu.10220 [doi]	no	En este estudio, se realizó un examen de mutación para la región codificante del gen TRIM37 en una familia turca mediante RT-PCR y secuenciación directa de ADNc.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12754710

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Jobic, F., Morin, G., Vincent-Delorme, C., Cadet, E., Cabry, R., Mathieu-Dramard, M., ... Jedraszak, G. (2017). New intragenic rearrangements in non-Finnish mulibrey nanism. <i>American Journal of Medical Genetics. Part A</i> , 173(10), 2782–2788. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38381	si	Presentamos aquí tres pacientes en dos familias cuyas características clínicas en los tres pacientes nos llevaron a considerar también el diagnóstico de nanismo MULIBREY.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28815877
Kallijarvi, J., Avela, K., Lipsanen-Nyman, M., Ulmanen, I., & Lehesjoki, A. E. (2002). The TRIM37 gene encodes a peroxisomal RING-B-box-coiled-coil protein: classification of mulibrey nanism as a new peroxisomal disorder. <i>American Journal of Human Genetics</i> , 70(5), 1215–1228. https://doi.org/S0002-9297(07)62514-2 [pii]	si	En este artículo se comenta que el nanismo de Mulibrey es un raro trastorno del crecimiento de inicio prenatal causado por mutaciones en el gen TRIM37, que codifica una proteína RING-B-box-coiled-coil.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11938494
Kallijarvi, J., Hamalainen, R. H., Karlberg, N., Sainio, K., & Lehesjoki, A. E. (2006). Tissue expression of the mulibrey nanism-associated Trim37 protein in embryonic and adult mouse tissues. <i>Histochemistry and Cell Biology</i> , 126(3), 325–334. https://doi.org/10.1007/s00418-006-0162-9 [doi]	si	Relaciona el gen TRIM37 con la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Tissue+expression+of+the+mulibrey+nanism-associated+Trim37+protein+in+embryonic+and+adult+mouse+tissues
Kallijarvi, J., Lahtinen, U., Hamalainen, R., Lipsanen-Nyman, M., Palvimo, J. J., & Lehesjoki, A. E. (2005). TRIM37 defective in mulibrey nanism is a novel RING finger ubiquitin E3 ligase. <i>Experimental Cell Research</i> , 308(1), 146–155. https://doi.org/S0014-4827(05)00165-5 [pii]	si	En este artículo se comenta que el nanismo de Mulibrey es un trastorno de crecimiento prenatal autosómico recesivo caracterizado por características dismórficas, miocardiopatía y hepatomegalia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15885686
Kallijarvi, J., Lehesjoki, A. E., & Lipsanen-Nyman, M. (2003). Mulibrey nanism—a novel peroxisomal disorder. <i>Advances in Experimental Medicine and Biology</i> , 544, 31–37.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14713209
Karlberg, N., Jalanko, H., & Lipsanen-Nyman, M. (2007). Growth and growth hormone therapy in subjects with mulibrey nanism. <i>Pediatrics</i> , 120(1), e102-11. https://doi.org/peds.2006-2686 [pii]	si	En este artículo se comenta que el nanismo de Mulibrey es un trastorno monogénico con restricción de crecimiento de inicio prenatal, características dismórficas leves y una fuerte tendencia a la resistencia a la insulina, pero sin una importante discapacidad neurológica. Se ha demostrado que la terapia con hormona de crecimiento promueve el crecimiento a corto plazo en niños pequeños para la edad gestacional, pero la experiencia con la terapia a largo plazo es insuficiente. El crecimiento en pacientes con nanopolio Mulibrey no se ha analizado previamente en detalle.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17548484

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Karlberg, N., Jalanko, H., Perheentupa, J., & Lipsanen-Nyman, M. (2004). Mulibrey nanism: clinical features and diagnostic criteria. <i>Journal of Medical Genetics</i> , 41(2), 92–98.	si	En este artículo se analizaron las características clínicas de 85 pacientes finlandeses con MUL, la mayoría de los cuales eran homocigotos para la mayor mutación de TRIM37 en Finlandia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14757854
Karlberg, N., Karlberg, S., Karikoski, R., Mikkola, S., Lipsanen-Nyman, M., & Jalanko, H. (2009). High frequency of tumours in Mulibrey nanism. <i>The Journal of Pathology</i> , 218(2), 163–171. https://doi.org/10.1002/path.2538 [doi]	si	En este trabajo, la frecuencia y la patología de los tumores malignos y benignos se analizaron en una cohorte nacional de 89 pacientes finlandeses con esta patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=High+frequency+of+tumours+in+Mulibrey+nanism
Karlberg, S., Lipsanen-Nyman, M., Lassus, H., Kallijarvi, J., Lehesjoki, A. E., & Butzow, R. (2009). Gynecological tumors in Mulibrey nanism and role for RING finger protein TRIM37 in the pathogenesis of ovarian fibrothecomas. <i>Modern Pathology: An Official Journal of the United States and Canadian Academy of Pathology, Inc</i> , 22(4), 570–578. https://doi.org/10.1038/modpathol.2009.13 [doi]	si	En este trabajo, se caracterizan en detalle los tumores ginecológicos de mujeres con nanismo de Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Gynecological+tumors+in+Mulibrey+nanism+and+role+for+RING+finger+protein+TRIM37+in+the+pathogenesis+of+ovarian+fibrothecomas
Karlberg, S., Tiitinen, A., & Lipsanen-Nyman, M. (2004). Failure of sexual maturation in Mulibrey nanism. <i>The New England Journal of Medicine</i> , 351(24), 2559–2560. https://doi.org/351/24/2559 [pii]	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15590968
Karlberg, S., Toppari, J., Karlberg, N., Nurmio, M., Karikoski, R., Jalanko, H., & Lipsanen-Nyman, M. (2011). Testicular failure and male infertility in the monogenic Mulibrey nanism disorder. <i>The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism</i> , 96(11), 3399–3407. https://doi.org/10.1210/jc.2011-1493 [doi]	si	Se estudia el desarrollo puberal y la fecundidad en varones con nanismo Mulibrey (MUL) causado por mutaciones en el gen TRIM37.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Testicular+failure+and+male+infertility+in+the+monogenic+Mulibrey+nanism+disorder
Kettunen, K. M., Karikoski, R., Hamalainen, R. H., Toivonen, T. T., Antonenkov, V. D., Kuleskaya, N., ... Lehesjoki, A.-E. (2016). Trim37-deficient mice recapitulate several features of the multi-organ disorder Mulibrey nanism. <i>Biology Open</i> , 5(5), 584–595. https://doi.org/10.1242/bio.016246	si	En este artículo se describe un modelo de ratón congénito Trim37 knock-out (Trim37 (-/-)) para MUL.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27044324

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Kivisto, S., Lipsanen-Nyman, M., Kupari, M., Hekali, P., & Lauerma, K. (2004). Cardiac involvement in Mulibrey nanism: characterization with magnetic resonance imaging. <i>Journal of Cardiovascular Magnetic Resonance: Official Journal of the Society for Cardiovascular Magnetic Resonance</i> , 6(3), 645–652.	si	El propósito de este estudio fue utilizar imágenes de resonancia magnética (IRM) para evaluar las anomalías estructurales y funcionales de la cardiopatía MUL en las cuatro cámaras cardíacas, así como en el pericardio.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15347129
Kokki, S., Lauerma, K., Kupari, M., Lipsanen-Nyman, M., & Hekali, P. (2000). Assessment of mulibrey nanism cardiopathy with functional magnetic resonance imaging. <i>Magma (New York, N.Y.)</i> , 11(1–2), 84–86.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11187000
Kumpf, M., Hamalainen, R. H., Hofbeck, M., & Baden, W. (2013). Refractory congestive heart failure following delayed pericardectomy in a 12-year-old child with Mulibrey nanism due to a novel mutation in TRIM37. <i>European Journal of Pediatrics</i> , 172(10), 1415–1418. https://doi.org/10.1007/s00431-013-1962-2 [doi]	si	Se presenta el caso de un paciente de 12 años que presentó en la infancia un retraso grave del crecimiento, características dismórficas y paladar hendido. El diagnóstico clínico de MUL se estableció a la edad de 5 años.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Refractory+congestive+heart+failure+following+delayed+pericardectomy+in+a+12-year-old+child+with+Mulibrey+nanism+due+to+a+novel+mutation+in+TRIM37
Lapunzina, P., Rodriguez, J. I., de Matteo, E., Gracia, R., & Moreno, F. (1995). Mulibrey nanism: three additional patients and a review of 39 patients. <i>American Journal of Medical Genetics</i> , 55(3), 349–355. https://doi.org/10.1002/ajmg.1320550320 [doi]	si	Presentamos 3 pacientes con nanismo de Mulibrey (MN) o síndrome de Perheentupa: los primeros 2 hermanos de Argentina y un nuevo paciente de España.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7726235
Lehesjoki, A. E., Reed, V. A., Mark Gardiner, R., & Greene, N. D. (2001). Expression of MUL, a gene encoding a novel RBCC family ring-finger protein, in human and mouse embryogenesis. <i>Mechanisms of Development</i> , 108(1–2), 221–225. https://doi.org/S0925477301004919 [pii]	si	Estudiamos la expresión de MUL, un gen que codifica un nuevo miembro de la familia de proteínas con dedos de zinc RING-B-Box-Coiled Coil que subyace al trastorno hereditario humano, el nanismo Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11578880
Lipsanen-Nyman, M., Perheentupa, J., Rapola, J., Sovijarvi, A., & Kupari, M. (2003). Mulibrey heart disease: clinical manifestations, long-term course, and results of pericardectomy in a series of 49 patients born before 1985. <i>Circulation</i> , 107(22), 2810–2815. https://doi.org/10.1161/01.CIR.0000070949.76608.E2 [doi]	si	En este artículo se comenta que el nanismo de Mulibrey es una rara enfermedad hereditaria que se caracteriza por un retraso del crecimiento y manifestaciones multiorgánicas, incluida la pericarditis constrictiva.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12756154

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Meyer, R., Soellner, L., Begemann, M., Dicks, S., Fekete, G., Rahner, N., ... Eggermann, T. (2017). Targeted Next Generation Sequencing Approach in Patients Referred for Silver-Russell Syndrome Testing Increases the Mutation Detection Rate and Provides Decisive Information for Clinical Management. <i>The Journal of Pediatrics</i> , 187, 206–212.e1. https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2017.04.018	no	El objetivo de este artículo es investigar la contribución de los diagnósticos diferenciales al espectro de mutación de los pacientes remitidos para el análisis del síndrome de Silver-Russell (SRS)	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28529015
Mozzillo, E., Cozzolino, C., Genesio, R., Melis, D., Frisso, G., Orrico, A., ... Franzese, A. (2016). Mulibrey nanism: Two novel mutations in a child identified by Array CGH and DNA sequencing. <i>American Journal of Medical Genetics. Part A</i> , 170(8), 2196–2199. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37770	si	En este artículo se estudia el caso de un niño de 3 años que tenía el síndrome de Silver-Russell debido a retraso del crecimiento intrauterino, retraso del crecimiento posnatal, rasgos dismórficos faciales típicos, macrocefalia, asimetría corporal y clinodactilia bilateral del quinto dedo, y que se confirmó que padecía Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27256967
Myllarniemi, S., Koski, K., & Perheentupa, J. (1978). Craniofacial and dental study of mulibrey nanism. <i>The Cleft Palate Journal</i> , 15(4), 369–377.	si	En este artículo se describen y discuten las características dentales y craneofaciales de 17 niños y adultos jóvenes que padecen el síndrome del nanopolio Mulibrey recientemente descubierto.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/281281
Paavola, P., Avela, K., Horelli-Kuitunen, N., Barlund, M., Kallioniemi, A., Idanheimo, N., ... Peltonen, L. (1999). High-resolution physical and genetic mapping of the critical region for Meckel syndrome and Mulibrey Nanism on chromosome 17q22-q23. <i>Genome Research</i> , 9(3), 267–276.	si	En este artículo se asignan los genes para dos trastornos autosómicos recesivos, síndrome de Meckel (MKS, MIM 249000) y Nanismo Mulibrey [MUL (músculo-hígado-ojo-cerebro Nanismo); MIM 253250] que están enriquecidos en la población finlandesa, a regiones genómicas superpuestas en el cromosoma 17q	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10077533
Perheentupa, J., Autio, S., Leisti, S., & Raitta, C. (1970). Mulibrey-nanism: dwarfism with muscle, liver, brain and eye involvement. <i>Acta Paediatrica Scandinavica. Supplement</i> , 206, Suppl 206:74+.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5277003
Perheentupa, J., Autio, S., Leisti, S., Raitta, C., & Tuuteri, L. (1973). Mulibrey nanism, an autosomal recessive syndrome with pericardial constriction. <i>Lancet (London, England)</i> , 2(7825), 351–355. https://doi.org/S0140-6736(73)93193-0 [pii]	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4124529
Perheentupa, J., Autio, S., Leisti, S., Raitta, C., & Tuuteri, L. (1975). Mulibrey nanism: review of 23 cases of a new autosomal recessive syndrome. <i>Birth Defects Original Article Series</i> , 11(2), 3–17.	si	En este artículo se comenta que el nanismo de Mulibrey (músculo, hígado, cerebro, ojo) es probablemente una afección autosómica recesiva caracterizada por un crecimiento progresivo sin falla de inicio prenatal, cara triangular con cráneo hidrocefaloide, delgadez general e hipotonicidad muscular, voz peculiar, congestión venosa causada por constricción pericárdica y pigmento dispersión y puntos amarillentos en fondo de ojo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1227534

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Perheentupa, J., Autio, S., Leisti, S., Tuuteri, L., & Raitta, C. (1973). Letter: Mulibrey nanism v. hereditary congenital dwarfism with pericardial constriction. <i>Lancet (London, England)</i> , 2(7837), 1095.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4127361
Raitta, C., & Perheentupa, J. (1974). Mulibrey nanism; an inherited dysmorphic syndrome with characteristic ocular findings. <i>Acta Ophthalmologica. Supplementum</i> , 123, 162–171.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4368935
Sanchez-Corona, J., Moran-Vazquez, O., Rivera, H., Hernandez, A., Serrano-Lucas, J. I., Ocampo-Campos, R., ... Maria-Cantu, J. (1983). Mulibrey nanism in a Mexican child. <i>Boletin Medico Del Hospital Infantil de Mexico</i> , 40(1), 45–48.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6830647
Schutgens, R. B., Ryynanen, M., & Wanders, R. J. (1994). Peroxisomal functions in mulibrey nanism. <i>Journal of Inherited Metabolic Disease</i> , 17(5), 626.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7837772
Seemanova, E., & Bartsch, O. (1999). Mulibrey nanism and Wilms tumor. <i>American Journal of Medical Genetics</i> , 85(1), 76–78. <a href="https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19990702)85:1<76::AID-AJMG12>3.0.CO;2-Z">https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19990702)85:1<76::AID-AJMG12>3.0.CO;2-Z [pii]	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10377015
Simila, S., Timonen, M., & Heikkinen, E. (1980). A case of Mulibrey nanism with associated Wilms' tumor. <i>Clinical Genetics</i> , 17(1), 29–30.	si	En este artículo se informa la aparición de un nefroblastoma en una niña de 2 años con nanismo de Mulibrey.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6248277
Sivunen, J., Karlberg, S., Lohi, J., Karlberg, N., Lipsanen-Nyman, M., & Jalanko, H. (2017). Renal findings in patients with Mulibrey nanism. <i>Pediatric Nephrology (Berlin, Germany)</i> , 32(9), 1531–1536. https://doi.org/10.1007/s00467-017-3669-5	si	En este artículo se analizaron retrospectivamente los ultrasonidos, las imágenes por resonancia magnética (IRM) y los hallazgos de necropsia en el tracto urinario de 101 pacientes MUL.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28432469
Tarkkanen, A., Raitta, C., & Perheentupa, J. (1982). Mulibrey nanism, an autosomal recessive syndrome with ocular involvement. <i>Acta Ophthalmologica</i> , 60(4), 628–633.	si	En este artículo se comenta que el nanismo de Mulibrey es una rara afección autosómica recesiva caracterizada por una falla de crecimiento de inicio prenatal y varias características dismórficas asociadas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6818830
Taskinen, S., Lohi, J., Kivisaari, R., Fagerholm, R., Rintala, R., & Taskinen, M. (2009). Segmental cystic kidney tumours in children. <i>Scandinavian Journal of Urology and Nephrology</i> , 43(6), 476–481. https://doi.org/10.3109/00365590903286689	no	Este estudio informa la experiencia de los autores con los tumores quísticos segmentarios en el riñón son extremadamente raros en los niños.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19968582
Thoren, C. (1973). So-called mulibrey nanism with pericardial constriction. <i>Lancet (London, England)</i> , 2(7831), 731. https://doi.org/S0140-6736(73)92557-9 [pii]	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4125809

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Tikanoja, T., & Taipale, P. (2004). Ascites and nuchal fold as the first signs of progressive cardiac diastolic dysfunction in a fetus with fetal growth restriction due to mulibrey nanism. <i>Ultrasound in Obstetrics & Gynecology: The Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology</i> , 23(4), 414–415. https://doi.org/10.1002/uog.1024 [doi]	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15065196
Torok, M., & Etkin, L. D. (2001). Two B or not two B? Overview of the rapidly expanding B-box family of proteins. <i>Differentiation; Research in Biological Diversity</i> , 67(3), 63–71. https://doi.org/10.1046/j.1432-0436.2001.067003063.x	no	En este artículo se discuten los miembros conocidos de esta familia genes B-box que representa una gran cantidad de genes implicados en funciones tales como patrones axiales, control del crecimiento, diferenciación y regulación transcripcional y que está en rápida expansión	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11428128
Tuuteri, L., Perheentupa, J., & Rapola, J. (1974). The cardiopathy of mulibrey nanism, a new inherited syndrome. <i>Chest</i> , 65(6), 628–631.	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4275521
Voorhess, M. L., Husson, G. S., & Blackman, M. S. (1976). Growth failure with pericardial constriction. The syndrome of mulibrey nanism. <i>American Journal of Diseases of Children (1960)</i> , 130(10), 1146–1148.	si	El paciente revisado en este artículo es el primer niño afectado por Mulibrey conocido de los Estados Unidos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/135512
Wang, W., Xia, Z.-J., Farre, J.-C., & Subramani, S. (2017). TRIM37, a novel E3 ligase for PEX5-mediated peroxisomal matrix protein import. <i>The Journal of Cell Biology</i> , 216(9), 2843–2858. https://doi.org/10.1083/jcb.201611170	si	En este artículo se comenta que las mutaciones del gen TRIM37 causan el nanismo del músculo-hígado-cerebro-ojo (Mulibrey).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28724525
Zapata, J. M., Pawlowski, K., Haas, E., Ware, C. F., Godzik, A., & Reed, J. C. (2001). A diverse family of proteins containing tumor necrosis factor receptor-associated factor domains. <i>The Journal of Biological Chemistry</i> , 276(26), 24242–24252. https://doi.org/10.1074/jbc.M100354200	si	En este artículo se han identificado tres nuevas proteínas que contienen el dominio del factor asociado con el factor de necrosis tumoral (TRAF) en seres humanos utilizando enfoques bioinformáticos, que incluyen: MUL, el producto del gen causante del síndrome de Mulibrey Nanism; USP7 (HAUSP), una proteasa de ubiquitina; y SPOP, una proteína que contiene el dominio POZ.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11279055

Tabla 20. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Enanismo MULIBREY. (Elaboración propia)

5.7.-Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Akman, H.O., Sampayo, J.N., Ross, F.A., Scott, J.W., Wilson, G., Benson, L., Bruno, C., Shanske, S., Hardie, D.G. & Dimauro, S. 2007, "Fatal infantile cardiac glycogenosis with phosphorylase kinase deficiency and a mutation in the gamma2-subunit of AMP-activated protein kinase", <i>Pediatric research</i> , vol. 62, no. 4, pp. 499-504.	si	Es un estudio de la patología buscada en una niña que desde las 10 semanas hasta los 5 meses de vida que falleció la padeció.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Fatal+infantile+cardiac+glycogenosis+with+phosphorylase+kinase+deficiency+and+a+mutation+in+the+gamma+2-subunit+of+AMP-activated+protein+kinase
Buhrer, C., van Landeghem, F., Bruck, W., Felderhoff-Muser, U., Vorgerd, M. & Obladen, M. 2000, "Fetal-onset severe skeletal muscle glycogenosis associated with phosphorylase-b kinase deficiency", <i>Neuropediatrics</i> , vol. 31, no. 2, pp. 104-106.	no	Es un estudio de la patología buscada en una niña que nació a las 32 semanas de gestación y que hasta los 3 meses de vida que falleció padeció una cardiopatía peor no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Fetal-onset+severe+skeletal+muscle+glycogenosis+associated+with+phosphorylase-b+kinase+deficiency
Burwinkel, B., Scott, J.W., Buhrer, C., van Landeghem, F.K., Cox, G.F., Wilson, C.J., Grahame Hardie, D. & Kilimann, M.W. 2005, "Fatal congenital heart glycogenosis caused by a recurrent activating R531Q mutation in the gamma 2-subunit of AMP-activated protein kinase (PRKAG2), not by phosphorylase kinase deficiency", <i>American Journal of Human Genetics</i> , vol. 76, no. 6, pp. 1034-1049.	no	Trata la glucogenosis cardiaca. Pero no la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Fatal+congenital+heart+glycogenosis+caused+by+a+recurrent+activating+R531Q+mutation+in+the+gamma+2-subunit+of+AMP-activated+protein+kinase+(PRKAG2)%2C+not+by+phosphorylase+kinase+deficiency
Elleder, M., Shin, Y.S., Zuntova, A., Vojtovic, P. & Chalupecky, V. 1993, "Fatal infantile hypertrophic cardiomyopathy secondary to deficiency of heart specific phosphorylase b kinase", <i>Virchows Archiv.A, Pathological anatomy and histopathology</i> , vol. 423, no. 4, pp. 303-307.	no	Se describe aquí un bebé varón con una forma rara de glucogenosis causada por la deficiencia de fosforilasa b quinasa específica del corazón. Pero no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Fatal+infantile+hypertrophic+cardiomyopathy+secondary+to+deficiency+of+heart+specific+phosphorylase+b+kinase
Garton, F.C., North, K.N., Koch, L.G., Britton, S.L., Nogales-Gadea, G. & Lucia, A. 2016, "Rodent models for resolving extremes of exercise and health", <i>Physiological genomics</i> , vol. 48, no. 2, pp. 82-92.	no	Se proporcionan ejemplos de tres usos alternativos de modelos de roedores que se han aplicado con éxito para avanzar en el conocimiento que une la comprensión de los autores de la conexión entre la capacidad de ejercicio y el estado de salud.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Rodent+models+for+resolving+extremes+of+exercise+and+health
Milstein, J.M., Herron, T.M. & Haas, J.E. 1989, "Fatal infantile muscle phosphorylase deficiency", <i>Journal of child neurology</i> , vol. 4, no. 3, pp. 186-188.	no	Trata la enfermedad de McArdle.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2768781

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Sahin, G., Gungor, T., Rettwitz-Volk, W., Schlote, W., Shin, Y.S., Podskarbi, T. & Sewell, A.C. 1998, "Infantile muscle phosphorylase-b-kinase deficiency. A case report", <i>Neuropediatrics</i> , vol. 29, no. 1, pp. 48-50.	no	Se describe a una niña turca que mostró un síndrome de bebé flojo severo e insuficiencia respiratoria al nacer. Pero no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9553951
Taylor, K.M., Meyers, E., Phipps, M., Kishnani, P.S., Cheng, S.H., Scheule, R.K. & Moreland, R.J. 2013, "Dysregulation of multiple facets of glycogen metabolism in a murine model of Pompe disease", <i>PloS one</i> , vol. 8, no. 2, pp. e56181.	si	Tratan la patología buscada y sus características.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Dysregulation+of+multiple+facets+of+glycogen+metabolism+in+a+murine+model+of+Pompe+disease

Tabla 21. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Garton, F.C., North, K.N., Koch, L.G., Britton, S.L., Nogales-Gadea, G. & Lucia, A. 2016, "Rodent models for resolving extremes of exercise and health", <i>Physiological genomics</i> , vol. 48, no. 2, pp. 82-92.	no	Se proporcionan ejemplos de tres usos alternativos de modelos de roedores que se han aplicado con éxito para avanzar en el conocimiento que une la comprensión de los autores de la conexión entre la capacidad de ejercicio y el estado de salud.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Rodent+models+for+resolving+extremes+of+exercise+and+health
Milstein, J.M., Herron, T.M. & Haas, J.E. 1989, "Fatal infantile muscle phosphorylase deficiency", <i>Journal of child neurology</i> , vol. 4, no. 3, pp. 186-188.	no	Trata la enfermedad de McArdle.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2768781

Tabla 22. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular. (Elaboración propia)

5.8.-Enfermedad de Dent

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Addis, M., Meloni, C., Tosetto, E., Ceol, M., Cristofaro, R., Melis, M.A., Vercelloni, P., Del Prete, D., Marra, G. & Anglani, F. 2013, "An atypical Dent's disease phenotype caused by co-inheritance of mutations at CLCN5 and OCRL genes", <i>European journal of human genetics: EJHG</i> , vol. 21, no. 6, pp. 687-690.	si	Define la patología y sus características y analiza algunos casos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=An+atypical+Dent%27s+disease+phenotype+caused+by+co-inheritance+of+mutations+at+CLCN5+and+OCRL+genes
Anglani, F., Del Prete, D. & Peruzzi, L. 2011, "Participation in the International Dent's disease registry: clinical spin-offs and research prospects", <i>Giornale italiano di nefrologia: organo ufficiale della Societa italiana di nefrologia</i> , vol. 28, no. 1, pp. 7-8.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Participation+in+the+International+Dent%27s+disease+registry%3A+clinical+spin-offs+and+research+prospects
Ashida, A., Yamamoto, D., Nakakura, H., Shirasu, A., Matsumura, H., Sekine, T., Igarashi, T. & Tamai, H. 2014, "Molecular effect of a novel missense mutation, L266V, on function of CLC-5 protein in a Japanese patient with Dent's disease", <i>Clinical nephrology</i> , vol. 82, no. 1, pp. 58-61.	si	Describen el caso de un niño japonés de 15 que padece la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Molecular+effect+of+a+novel+missense+mutation%2C+L266V%2C+on+function+of+CLC-5+protein+in+a+Japanese+patient+with+Dent%27s+disease
Becker-Cohen, R., Rinat, C., Ben-Shalom, E., Feinstein, S., Ivgi, H. & Frishberg, Y. 2012, "Vitamin A deficiency associated with urinary retinol binding protein wasting in Dent's disease", <i>Pediatric nephrology (Berlin, Germany)</i> , vol. 27, no. 7, pp. 1097-1102.	si	Describen el caso de 3 pacientes que padecen la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Vitamin+A+deficiency+associated+with+urinary+retinol+binding+protein+wasting+in+Dent%27s+disease
Bothwell, S.P., Chan, E., Bernardini, I.M., Kuo, Y.M., Gahl, W.A. & Nussbaum, R.L. 2011, "Mouse model for Lowe syndrome/Dent Disease 2 renal tubulopathy", <i>Journal of the American Society of Nephrology: JASN</i> , vol. 22, no. 3, pp. 443-448.	si	Define la patología y analiza las características de la misma.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mouse+model+for+Lowe+syndrome%2FDent+Disease+2+renal+tubulopathy
Claverie-Martin, F., Ramos-Trujillo, E. & Garcia-Nieto, V. 2011, "Dent's disease: clinical features and molecular basis", <i>Pediatric nephrology (Berlin, Germany)</i> , vol. 26, no. 5, pp. 693-704.	si	Define la patología y analiza las características de la misma.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20936522

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Coulibaly, G., Babinet, F. & Champion, G. 2012, "Dent's syndrome. Nephrology follow-up of four patients of the same family", <i>Nephrologie & thérapeutique</i> , vol. 8, no. 2, pp. 92-95.	si	Define la patología y analiza las características de esta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Dent%27s+syndrome.+Nephrology+follow-up+of+four+patients+of+the+same+family
Cramer, M.T., Charlton, J.R., Fogo, A.B., Fathallah-Shaykh, S.A., Askenazi, D.J. & Guay-Woodford, L.M. 2014, "Expanding the phenotype of proteinuria in Dent disease. A case series", <i>Pediatric nephrology (Berlin, Germany)</i> , vol. 29, no. 10, pp. 2051-2054.	si	Define la patología y analiza las características de la misma.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Expanding+the+phenotype+of+proteinuria+in+Dent+disease.+A+case+series
Daniels, S.E., Goulder, M.A., Aspley, S. & Reader, S. 2011, "A randomised, five-parallel-group, placebo-controlled trial comparing the efficacy and tolerability of analgesic combinations including a novel single-tablet combination of ibuprofen/paracetamol for postoperative dental pain", <i>Pain</i> , vol. 152, no. 3, pp. 632-642.	no	Trata la analgesia combinada para aliviar el dolor intenso, pero no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+randomised%2C+five-parallel-group%2C+placebo-controlled+trial+comparing+the+efficacy+and+tolerability+of+analgesic+combinations+including+a+novel+single-tablet+combination+of+ibuprofen%2Fparacetamol+for+postoperative+dental+pain
D'Antonio, C., Molinski, S., Ahmadi, S., Huan, L.J., Wellhauser, L. & Bear, C.E. 2013, "Conformational defects underlie proteasomal degradation of Dent's disease-causing mutants of CLC-5", <i>The Biochemical journal</i> , vol. 452, no. 3, pp. 391-400.	si	Define la patología y analiza las características de la misma.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Conformational+defects+underlie+proteasomal+degradation+of+Dent%27s+disease-causing+mutants+of+CLC-5
Devuyst, O. 2010, "Dent's disease: chloride-proton exchange controls proximal tubule endocytosis", <i>Nephrology, dialysis, transplantation: official publication of the European Dialysis and Transplant Association - European Renal Association</i> , vol. 25, no. 12, pp. 3832-3835.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Dent%27s+disease%3A+chloride-proton+exchange+controls+proximal+tubule+endocytosis
Devuyst, O. & Thakker, R.V. 2010, "Dent's disease", <i>Orphanet journal of rare diseases</i> , vol. 5, pp. 28-1172-5-28.	si	Define la patología y analiza las características de esta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20946626
Edvardsson, V.O., Goldfarb, D.S., Lieske, J.C., Beara-Lasic, L., Anglani, F., Milliner, D.S. & Palsson, R. 2013, "Hereditary causes of kidney stones and chronic kidney disease", <i>Pediatric nephrology (Berlin, Germany)</i> , vol. 28, no. 10, pp. 1923-1942.	si	Define la patología y analiza las características de esta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23334384
Fervenza, F.C. 2013, "A patient with nephrotic-range proteinuria and focal global glomerulosclerosis", <i>Clinical journal of the American Society of Nephrology: CJASN</i> , vol. 8, no. 11, pp. 1979-1987.	no	Trata el caso de un hombre que tiene proteinuria de rango nefrótico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23886564
Gorvin, C.M., Wilmer, M.J., Piret, S.E., Harding, B., van den Heuvel, L.P., Wrong, O., Jat, P.S., Lippiat, J.D., Levtchenko, E.N. & Thakker, R.V. 2013, "Receptor-mediated endocytosis and endosomal acidification is impaired in proximal tubule epithelial cells of Dent disease patients", <i>Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America</i> , vol. 110, no. 17, pp. 7014-7019.	si	Trata la patología buscada y su relación con la endocitosis mediada por receptor.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Receptor-mediated+endocytosis+and+endosomal+acidification+is+impaired+in+proximal+tubule+epithelial+cells+of+Dent+disease+patients

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Grand, T., L'Hoste, S., Mordasini, D., Defontaine, N., Keck, M., Pennaforte, T., Genete, M., Laghmani, K., Teulon, J. & Lourd, S. 2011, "Heterogeneity in the processing of CLCN5 mutants related to Dent disease", <i>Human mutation</i> , vol. 32, no. 4, pp. 476-483.	si	Tratan la patología buscada y la relacionan con las mutaciones en el gen electrogénico Cl (-) / H (+) intercambiador del gen ClC-5 CLCN5.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Heterogeneity+in+the+processing+of+CLCN5+mutants+related+to+Dent+disease
Hichri, H., Rendu, J., Monnier, N., Coutton, C., Dorseuil, O., Poussou, R.V., Baujat, G., Blanchard, A., Nobili, F., Ranchin, B., Remesy, M., Salomon, R., Satre, V. & Lunardi, J. 2011, "From Lowe syndrome to Dent disease: correlations between mutations of the OCRL1 gene and clinical and biochemical phenotypes", <i>Human mutation</i> , vol. 32, no. 4, pp. 379-388.	si	Tratan la patología y la relacionan con las mutaciones de OCRL1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=From+Lowe+syndrome+to+Dent+disease%3A+correlations+between+mutations+of+the+OCRL1+gene+and+clinical+and+biochemical+phenotypes
Igarashi, T. 2011, "Dent disease", <i>Nihon Jinzo Gakkai shi</i> , vol. 53, no. 2, pp. 146-149.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21516696
Ji, L.N., Chen, C.Y., Wang, J.J. & Cao, L. 2014, "A novel CLCN5 mutation in a Chinese boy with Dent's disease", <i>World journal of pediatrics: WJP</i> , vol. 10, no. 3, pp. 275-277.	si	Define la patología y analiza las características de la misma.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+novel+CLCN5+mutation+in+a+Chinese+boy+with+Dent%27s+disease
Jian, S., Wei, M., He, Y.Y., Wang, W., Kang, Y.L. & Sun, Z.X. 2015, "Clinical and genetic analysis of Dent disease in 4 Chinese children", <i>Zhongguo dang dai er ke za zhi = Chinese journal of contemporary pediatrics</i> , vol. 17, no. 12, pp. 1261-1266.	si	Define la patología y analiza las características de la misma.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26695661
Jiang, F., Gao, Y. & Ou, Z.Y. 2012, "A case report of genetic analysis in the OCRL1 gene in Lowe syndrome", <i>Zhonghua er ke za zhi = Chinese journal of pediatrics</i> , vol. 50, no. 9, pp. 708-709.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23158824
Lin, Z., Jin, S., Duan, X., Wang, T., Martini, S., Hulamm, P., Cha, B., Hubbard, A., Donowitz, M. & Guggino, S.E. 2011, "Chloride channel (Clc)-5 is necessary for exocytic trafficking of Na ⁺ /H ⁺ exchanger 3 (NHE3)", <i>The Journal of biological chemistry</i> , vol. 286, no. 26, pp. 22833-22845.	si	Explica como las mutaciones del gen CLCN5 causan la enfermedad de Dent.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Chloride+channel+(Clc)-5+is+necessary+for+exocytic+trafficking+of+Na%2B%2FH%2B+exchanger+3+(NHE3)
Lourd, S., Grand, T., Burgos, J., Gonzalez, W., Sepulveda, F.V. & Teulon, J. 2012, "ClC-5 mutations associated with Dent's disease: a major role of the dimer interface", <i>Pflugers Archiv: European journal of physiology</i> , vol. 463, no. 2, pp. 247-256.	si	Relaciona las mutaciones del gen CLCN5 con la enfermedad de Dent.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=ClC-5+mutations+associated+with+Dent%27s+disease%3A+a+major+role+of+the+dimer+interface
Lozanovski, V.J., Ristoska-Bojkovska, N., Korneti, P., Gucev, Z. & Tasic, V. 2011, "OCRL1 mutation in a boy with Dent disease, mild mental retardation, but without cataracts", <i>World journal of pediatrics: WJP</i> , vol. 7, no. 3, pp. 280-283.	si	Explica el caso de un paciente de la enfermedad de Dent que carece de la mutación en CLCN5.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=OCRL1+mutation+in+a+boy+with+Dent+disease%2C+mild+mental+retardation%2C+but+without+cataracts

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Ludwig, M., Levtchenko, E. & Bokenkamp, A. 2014, "Clinical utility gene card for: Dent disease (Dent-1 and Dent-2)", <i>European journal of human genetics: EJHG</i> , vol. 22, no. 11, pp. 10.1038/ejhg.2014.33. Epub 2014 Mar 12.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+utility+gene+card+for%3ADent+disease+(Dent-1+and+Dent-2)
Mansour-Hendili, L., Blanchard, A., Le Pottier, N., Roncelin, I., Lourdel, S., Treard, C., Gonzalez, W., Vergara-Jaque, A., Morin, G., Colin, E., Holder-Espinasse, M., Bacchetta, J., Baudouin, V., Benoit, S., Berard, E., Bourdat-Michel, G., Bouchireb, K., Burtey, S., Cailliez, M., Cardon, G., Cartery, C., Champion, G., Chauveau, D., Cochat, P., Dahan, K., De la Faille, R., Debray, F.G., Dehoux, L., Deschenes, G., Desport, E., Devuyt, O., Dieguez, S., Emma, F., Fischbach, M., Fouque, D., Fourcade, J., Francois, H., Gilbert-Dussardier, B., Hannedouche, T., Houillier, P., Izzedine, H., Janner, M., Karras, A., Knebelmann, B., Lavocat, M.P., Lemoine, S., Leroy, V., Loirat, C., Macher, M.A., Martin-Coignard, D., Morin, D., Niaudet, P., Nivet, H., Nobili, F., Novo, R., Faivre, L., Rigothier, C., Roussey-Kesler, G., Salomon, R., Schleich, A., Sellier-Leclerc, A.L., Soulam, K., Tiple, A., Ulinski, T., Vanhille, P., Van Regemorter, N., Jeunemaitre, X. & Vargas-Poussou, R. 2015, "Mutation Update of the CLCN5 Gene Responsible for Dent Disease 1", <i>Human mutation</i> , vol. 36, no. 8, pp. 743-752.	si	Define la patología y se revisan las mutaciones previamente informadas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mutation+Update+of+the+CLCN5+Gene+Responsible+for+Dent+Disease+1
Okamoto, T., Tajima, T., Hirayama, T. & Sasaki, S. 2012, "A patient with Dent disease and features of Bartter syndrome caused by a novel mutation of CLCN5", <i>European journal of pediatrics</i> , vol. 171, no. 2, pp. 401-404.	si	Describe el caso de un hombre japonés con la enfermedad de Dent que también manifestó las características del síndrome de Bartter.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21932010
Pirruccello, M. & De Camilli, P. 2012, "Inositol 5-phosphatases: insights from the Lowe syndrome protein OCRL", <i>Trends in biochemical sciences</i> , vol. 37, no. 4, pp. 134-143.	no	Se revisa el trabajo estructural y mecánico reciente sobre las 5-fosfatasa con un enfoque en OCRL.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22381590
Platt, C., Jadresic, L., Dudley, J. & Hartley, J.L. 2014, "Dent's disease complicated by an acute Budd-Chiari syndrome", <i>BMJ case reports</i> , vol. 2014, pp. 10.1136/bcr-2013-200937.	si	Se describe el caso de un niño con enfermedad de Dent.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Dent%27s+disease+complicated+by+an+acute+Budd-Chiari+syndrome
Pusch, M. & Zifarelli, G. 2015, "CLC-5: Physiological role and biophysical mechanisms", <i>Cell calcium</i> , vol. 58, no. 1, pp. 57-66.	no	En este artículo, la investigación se centra en un miembro de la familia de proteínas CLC, el endosomal Cl (-) / H (+) antiporter CLC-5, cuyas mutaciones causan la enfermedad de Dent,	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=CLC-5%3A+Physiological+role+and+biophysical+mechanisms

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Raggi, C., Fujiwara, K., Leal, T., Jouret, F., Devuyst, O. & Terryn, S. 2011, "Decreased renal accumulation of aminoglycoside reflects defective receptor-mediated endocytosis in cystic fibrosis and Dent's disease", <i>Pflugers Archiv: European journal of physiology</i> , vol. 462, no. 6, pp. 851-860.	no	En este artículo se investiga la captación de gentamicina y la acumulación renal en ratones que carecen de CFTR funcional (Cftr ($\Delta F / \Delta F$) o knock-out para el Cl (-) / H (+) intercambiador ClC-5 (Clcn5 (Y / -)).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Decreased+renal+accumulation+of+aminoglycoside+reflects+defective+receptor-mediated+endocytosis+in+cystic+fibrosis+and+Dent%27s+disease
Roksnoer, L.C., Heijnen, B.F., Nakano, D., Peti-Peterdi, J., Walsh, S.B., Garrelds, I.M., van Gool, J.M., Zietse, R., Struijker-Boudier, H.A., Hoorn, E.J. & Danser, A.H. 2016, "On the Origin of Urinary Renin: A Translational Approach", <i>Hypertension (Dallas, Tex.: 1979)</i> , vol. 67, no. 5, pp. 927-933.	si	En este artículo se determina el coeficiente de cribado glomerular de renina y prorenina	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=On+the+Origin+of+Urinary+Renin%3A+A+Translational+Approach
Santucci, L., Candiano, G., Anglani, F., Bruschi, M., Tosetto, E., Cremasco, D., Murer, L., D'Ambrosio, C., Scaloni, A., Petretto, A., Caridi, G., Rossi, R., Bonanni, A. & Ghiggeri, G.M. 2016, "Urine proteome analysis in Dent's disease shows high selective changes potentially involved in chronic renal damage", <i>Journal of proteomics</i> , vol. 130, pp. 26-32.	si	Se aplica el estudio de las enfermedades monogénicas a la enfermedad de Dent, una afección monogénica caracterizada por proteinuria de bajo peso molecular que se hereda siguiendo un rasgo ligado a X.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Urine+proteome+analysis+in+Dent%27s+disease+shows+high+selective+changes+potentially+involved+in+chronic+renal+damage
Sekine, T. 2016, "Renal hypophosphatemia: pathophysiology and treatment", <i>Clinical calcium</i> , vol. 26, no. 2, pp. 284-294.	no	En este artículo se describen los mecanismos renales del manejo del fosfato y las causas de la hipofosfatemia junto con su tratamiento.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Renal+hypophosphatemia%3A+pathophysiology+and+treatment%22+sekine
Sekine, T., Komoda, F., Miura, K., Takita, J., Shimadzu, M., Matsuyama, T., Ashida, A. & Igarashi, T. 2014, "Japanese Dent disease has a wider clinical spectrum than Dent disease in Europe/USA: genetic and clinical studies of 86 unrelated patients with low-molecular-weight proteinuria", <i>Nephrology, dialysis, transplantation: official publication of the European Dialysis and Transplant Association - European Renal Association</i> , vol. 29, no. 2, pp. 376-384.	si	En este estudio se analizan los antecedentes genéticos y el fenotipo clínico y los datos de laboratorio de 86 pacientes japoneses con Enfermedad de Dent.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24081861
Sethi, S.K., Otto, E.A., Ma, S., Duggal, R., Vega-Warner, V. & Kher, V. 2015, "A boy with proteinuria and focal global glomerulosclerosis: Question and Answers", <i>Pediatric nephrology (Berlin, Germany)</i> , vol. 30, no. 11, pp. 1945-1949.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+boy+with+proteinuria+and+focal+global+glomerulosclerosis%3A+A+Question+and+Answers

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Szczepanska, M., Zaniew, M., Recker, F., Mizerska-Wasiak, M., Zaluska-Lesniewska, I., Kilis-Pstrusinska, K., Adamczyk, P., Zawadzki, J., Pawlaczyk, K., Ludwig, M. & Sikora, P. 2015, "Dent disease in children: diagnostic and therapeutic considerations", <i>Clinical nephrology</i> , vol. 84, no. 4, pp. 222-230.	si	En este artículo el objetivo es definir las características clínicas y genéticas de la enfermedad y resumir los tratamientos de los pacientes polacos con DD.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26308078
Takemura, T. 2011, "Congenital disorders of renal tubulointerstitial tissue", <i>Nihon Jinzo Gakkai shi</i> , vol. 53, no. 4, pp. 629-632.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21688485
Tang, X., Brown, M.R., Cogal, A.G., Gauvin, D., Harris, P.C., Lieske, J.C., Romero, M.F. & Chang, M.H. 2016, "Functional and transport analyses of CLCN5 genetic changes identified in Dent disease patients", <i>Physiological reports</i> , vol. 4, no. 8, pp. 10.14814/phy2.12776.	si	En este artículo se estudia funcionalmente la mutación más frecuente (S244L) y dos mutaciones identificadas recientemente en pacientes con RKSC, Q629X y R345W. También se estudia T657S, que tiene una alta frecuencia de alelos menores (0.23%) en la población afroamericana, se publicó anteriormente como patógeno para causar la enfermedad de Dent	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Functional+and+transport+analyses+of+CLCN5+genetic+changes+identified+in+Dent+disease+patients
Tasic, V., Lozanovski, V.J., Korneti, P., Ristoska-Bojkovska, N., Sabolic-Avramovska, V., Gucev, Z. & Ludwig, M. 2011, "Clinical and laboratory features of Macedonian children with OCRL mutations", <i>Pediatric nephrology (Berlin, Germany)</i> , vol. 26, no. 4, pp. 557-562.	si	Se tratan las mutaciones OCRL, que son un sello distintivo del síndrome de Lowe, se han encontrado recientemente en pacientes con fenotipo renal aislado (enfermedad Dent-2). Además, se describen las características clínicas y de laboratorio en cinco niños macedonios con mutaciones en el gen OCRL.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%26+Ludwig%2C+M.+2011%2C+%22Clinical+and+laboratory+features+of+Macedonian+children+with+OCRL+mutations
Vrljicak, K., Batinic, D., Milosevic, D., Nizic-Stancin, L. & Ludwig, M. 2011, "A boy with Dent-2 disease", <i>Collegium antropologicum</i> , vol. 35, no. 3, pp. 925-928.	si	Describen el caso de un paciente con esa patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22053580
Wellhauser, L., Luna-Chavez, C., D'Antonio, C., Tainer, J. & Bear, C.E. 2011, "ATP induces conformational changes in the carboxyl-terminal region of CIC-5", <i>The Journal of biological chemistry</i> , vol. 286, no. 8, pp. 6733-6741.	si	En este artículo se muestra que la unión a ATP induce un cambio en la conformación de la proteína. Específicamente, los experimentos de dispersión de rayos X de ángulo pequeño indican que la unión a ATP promueve un cierre de tipo abrazadera de la región carboxilo terminal aislada de CIC-5 el transportador mutado en la enfermedad de Dent.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=ATP+induces+conformational+changes+in+the+carboxyl-terminal+region+of+CIC-5

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Wu, G., Zhang, W., Na, T., Jing, H., Wu, H. & Peng, J.B. 2012, "Suppression of intestinal calcium entry channel TRPV6 by OCRL, a lipid phosphatase associated with Lowe syndrome and Dent disease", <i>American journal of physiology. Cell physiology</i> , vol. 302, no. 10, pp. C1479-91.	si	En este artículo, se prueba si TRPV6 está regulado por OCRL y, en caso afirmativo, hasta qué punto está alterado por las mutaciones OCRL causantes de abolladura utilizando el sistema de expresión de oocitos de <i>Xenopus laevis</i> .	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Suppression+of+intestinal+calcium+entry+channel+TRPV6+by+OCRL%2C+a+lipid+phosphatase+associated+with+Lowe+syndrome+and+Dent+disease
Zhang, J. & Xia, Z.K. 2012, "Clinical characteristics and molecular genetics of Dent's disease: an update", <i>Zhonghua er ke za zhi = Chinese journal of pediatrics</i> , vol. 50, no. 12, pp. 909-912.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+characteristics+and+molecular+genetics+of+Dent%27s+disease%3A+an+update
Zhu, B.Z., Li, P. & Huang, J.P. 2010, "Clinical and genetic analysis of Dent's disease in 6 Chinese children with low molecular weight proteinuria", <i>Zhonghua er ke za zhi = Chinese journal of pediatrics</i> , vol. 48, no. 5, pp. 329-333.	si	Analizar las características clínicas y las mutaciones genéticas de 6 niños chinos con enfermedad de Dent.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20654030

Tabla 23. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Enfermedad de Dent. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Addis, M., Meloni, C., Tosetto, E., Ceol, M., Cristofaro, R., Melis, M.A., Vercelloni, P., Del Prete, D., Marra, G. & Anglani, F. 2013, "An atypical Dent's disease phenotype caused by co-inheritance of mutations at CLCN5 and OCRL genes", <i>European journal of human genetics: EJHG</i> , vol. 21, no. 6, pp. 687-690.	si	Define la patología y sus características y analiza algunos casos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=An+atypical+Dent%27s+disease+phenotype+caused+by+co-inheritance+of+mutations+at+CLCN5+and+OCRL+genes
Anglani, F., Del Prete, D. & Peruzzi, L. 2011, "Participation in the International Dent's disease registry: clinical spin-offs and research prospects", <i>Giornale italiano di nefrologia: organo ufficiale della Società italiana di nefrologia</i> , vol. 28, no. 1, pp. 7-8.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Participation+in+the+International+Dent%27s+disease+registry%3A+clinical+spin-offs+and+research+prospects
Ashida, A., Yamamoto, D., Nakakura, H., Shirasu, A., Matsumura, H., Sekine, T., Igarashi, T. & Tamai, H. 2014, "Molecular effect of a novel missense mutation, L266V, on function of CIC-5 protein in a Japanese patient with Dent's disease", <i>Clinical nephrology</i> , vol. 82, no. 1, pp. 58-61.	si	Describen el caso de un niño japonés de 15 que padece la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Molecular+effect+of+a+novel+missense+mutation%2C+L266V%2C+on+function+of+CIC-5+protein+in+a+Japanese+patient+with+Dent%27s+disease

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Becker-Cohen, R., Rinat, C., Ben-Shalom, E., Feinstein, S., Ivgi, H. & Frishberg, Y. 2012, "Vitamin A deficiency associated with urinary retinol binding protein wasting in Dent's disease", <i>Pediatric nephrology (Berlin, Germany)</i> , vol. 27, no. 7, pp. 1097-1102.	si	Describen el caso de 3 pacientes que padecen la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Vitamin+A+deficiency+associated+with+urinary+retinol+binding+protein+wasting+in+Dent%27s+disease
Bothwell, S.P., Chan, E., Bernardini, I.M., Kuo, Y.M., Gahl, W.A. & Nussbaum, R.L. 2011, "Mouse model for Lowe syndrome/Dent Disease 2 renal tubulopathy", <i>Journal of the American Society of Nephrology: JASN</i> , vol. 22, no. 3, pp. 443-448.	si	Define la patología y analiza las características de esta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mouse+model+for+Lowe+syndrome%2FDent+Disease+2+renal+tubulopathy
Claverie-Martin, F., Ramos-Trujillo, E. & Garcia-Nieto, V. 2011, "Dent's disease: clinical features and molecular basis", <i>Pediatric nephrology (Berlin, Germany)</i> , vol. 26, no. 5, pp. 693-704.	si	Define la patología y analiza las características de esta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20936522
Coulibaly, G., Babinet, F. & Champion, G. 2012, "Dent's syndrome. Nephrology follow-up of four patients of the same family", <i>Nephrologie & therapeutique</i> , vol. 8, no. 2, pp. 92-95.	si	Define la patología y analiza las características de esta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Dent%27s+syndrome.+Nephrology+follow-up+of+four+patients+of+the+same+family
Cramer, M.T., Charlton, J.R., Fogo, A.B., Fathallah-Shaykh, S.A., Askenazi, D.J. & Guay-Woodford, L.M. 2014, "Expanding the phenotype of proteinuria in Dent disease. A case series", <i>Pediatric nephrology (Berlin, Germany)</i> , vol. 29, no. 10, pp. 2051-2054.	si	Define la patología y analiza las características de esta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Expanding+the+phenotype+of+proteinuria+in+Dent+disease.+A+case+series
Daniels, S.E., Goulder, M.A., Aspley, S. & Reader, S. 2011, "A randomised, five-parallel-group, placebo-controlled trial comparing the efficacy and tolerability of analgesic combinations including a novel single-tablet combination of ibuprofen/paracetamol for postoperative dental pain", <i>Pain</i> , vol. 152, no. 3, pp. 632-642.	no	Trata la analgesia combinada para aliviar el dolor intenso, pero no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+randomised%2C+five-parallel-group%2C+placebo-controlled+trial+comparing+the+efficacy+and+tolerability+of+analgesic+combinations+including+a+novel+single-tablet+combination+of+ibuprofen%2Fparacetamol+for+postoperative+dental+pain

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
D'Antonio, C., Molinski, S., Ahmadi, S., Huan, L.J., Wellhauser, L. & Bear, C.E. 2013, "Conformational defects underlie proteasomal degradation of Dent's disease-causing mutants of CLC-5", <i>The Biochemical journal</i> , vol. 452, no. 3, pp. 391-400.	si	Define la patología y analiza las características de esta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Conformational+defects+underlie+proteasomal+degradation+of+Dent%27s+disease-causing+mutants+of+CLC-5
Devuyst, O. 2010, "Dent's disease: chloride-proton exchange controls proximal tubule endocytosis", <i>Nephrology, dialysis, transplantation: official publication of the European Dialysis and Transplant Association - European Renal Association</i> , vol. 25, no. 12, pp. 3832-3835.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Dent%27s+disease%3A+chloride-proton+exchange+controls+proximal+tubule+endocytosis
Devuyst, O. & Thakker, R.V. 2010, "Dent's disease", <i>Orphanet journal of rare diseases</i> , vol. 5, pp. 28-1172-5-28.	si	Define la patología y analiza las características de esta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20946626
Edvardsson, V.O., Goldfarb, D.S., Lieske, J.C., Beara-Lasic, L., Anglani, F., Milliner, D.S. & Palsson, R. 2013, "Hereditary causes of kidney stones and chronic kidney disease", <i>Pediatric nephrology (Berlin, Germany)</i> , vol. 28, no. 10, pp. 1923-1942.	si	Define la patología y analiza las características de esta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23334384
Fervenza, F.C. 2013, "A patient with nephrotic-range proteinuria and focal global glomerulosclerosis", <i>Clinical journal of the American Society of Nephrology: CJASN</i> , vol. 8, no. 11, pp. 1979-1987.	no	Trata el caso de un hombre que tiene proteinuria de rango nefrótico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23886564
Gorvin, C.M., Wilmer, M.J., Piret, S.E., Harding, B., van den Heuvel, L.P., Wrong, O., Jat, P.S., Lippiat, J.D., Levtchenko, E.N. & Thakker, R.V. 2013, "Receptor-mediated endocytosis and endosomal acidification is impaired in proximal tubule epithelial cells of Dent disease patients", <i>Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America</i> , vol. 110, no. 17, pp. 7014-7019.	si	Trata la patología buscada y su relación con la endocitosis mediada por receptor.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Receptor-mediated+endocytosis+and+endosomal+acidification+is+impaired+in+proximal+tubule+epithelial+cells+of+Dent+disease+patients

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Grand, T., L'Hoste, S., Mordasini, D., Defontaine, N., Keck, M., Pennaforte, T., Genete, M., Laghmani, K., Teulon, J. & Lourdel, S. 2011, "Heterogeneity in the processing of CLCN5 mutants related to Dent disease", <i>Human mutation</i> , vol. 32, no. 4, pp. 476-483.	si	Tratan la patología buscada y la relacionan con las mutaciones en el gen electrogénico Cl (-) / H (+) intercambiador del gen ClC-5 CLCN5.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Heterogeneity+in+the+processing+of+CLCN5+mutants+related+to+Dent+disease
Hichri, H., Rendu, J., Monnier, N., Coutton, C., Dorseuil, O., Poussou, R.V., Baujat, G., Blanchard, A., Nobili, F., Ranchin, B., Remesy, M., Salomon, R., Satre, V. & Lunardi, J. 2011, "From Lowe syndrome to Dent disease: correlations between mutations of the OCRL1 gene and clinical and biochemical phenotypes", <i>Human mutation</i> , vol. 32, no. 4, pp. 379-388.	si	Tratan la patología y la relacionan con las mutaciones de OCRL1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=From+Lowe+syndrome+to+Dent+disease%3A+correlations+between+mutations+of+the+OCRL1+gene+and+clinical+and+biochemical+phenotypes
Igarashi, T. 2011, "Dent disease", <i>Nihon Jinzo Gakkai shi</i> , vol. 53, no. 2, pp. 146-149.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21516696
Ji, L.N., Chen, C.Y., Wang, J.J. & Cao, L. 2014, "A novel CLCN5 mutation in a Chinese boy with Dent's disease", <i>World journal of pediatrics: WJP</i> , vol. 10, no. 3, pp. 275-277.	si	Define la patología y analiza las características de esta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+novel+CLCN5+mutation+in+a+Chinese+boy+with+Dent%27s+disease
Jian, S., Wei, M., He, Y.Y., Wang, W., Kang, Y.L. & Sun, Z.X. 2015, "Clinical and genetic analysis of Dent disease in 4 Chinese children", <i>Zhongguo dang dai er ke za zhi = Chinese journal of contemporary pediatrics</i> , vol. 17, no. 12, pp. 1261-1266.	si	Define la patología y analiza las características de esta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26695661
Jiang, F., Gao, Y. & Ou, Z.Y. 2012, "A case report of genetic analysis in the OCRL1 gene in Lowe syndrome", <i>Zhonghua er ke za zhi = Chinese journal of pediatrics</i> , vol. 50, no. 9, pp. 708-709.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23158824
Lin, Z., Jin, S., Duan, X., Wang, T., Martini, S., Hulamm, P., Cha, B., Hubbard, A., Donowitz, M. & Guggino, S.E. 2011, "Chloride channel (Clc)-5 is necessary for exocytic trafficking of Na ⁺ /H ⁺ exchanger 3 (NHE3)", <i>The Journal of biological chemistry</i> , vol. 286, no. 26, pp. 22833-22845.	si	Explica como las mutaciones del gen CLCN5 causan la enfermedad de Dent.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Chloride+channel+(Clc)-5+is+necessary+for+exocytic+trafficking+of+Na%2B%2FH%2B+exchanger+3+(NHE3)
Lourdel, S., Grand, T., Burgos, J., Gonzalez, W., Sepulveda, F.V. & Teulon, J. 2012, "ClC-5 mutations associated with Dent's disease: a major role of the dimer interface", <i>Pflugers Archiv: European journal of physiology</i> , vol. 463, no. 2, pp. 247-256.	si	Relaciona las mutaciones del gen CLCN5 con la enfermedad de Dent.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=ClC-5+mutations+associated+with+Dent%27s+disease%3A+a+major+role+of+the+dimer+interface
Lozanovski, V.J., Ristoska-Bojkovska, N., Korneti, P., Gucev, Z. & Tasic, V. 2011, "OCRL1 mutation in a boy with Dent disease, mild mental retardation, but without cataracts", <i>World journal of pediatrics: WJP</i> , vol. 7, no. 3, pp. 280-283.	si	Explica el caso de un paciente de la enfermedad de Dent que carece de la mutación en CLCN5.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=OCRL1+mutation+in+a+boy+with+Dent+disease%2C+mild+mental+retardation%2C+but+without+cataracts

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Ludwig, M., Levchenko, E. & Bokenkamp, A. 2014, "Clinical utility gene card for: Dent disease (Dent-1 and Dent-2)", <i>European journal of human genetics: EJHG</i> , vol. 22, no. 11, pp. 10.1038/ejhg.2014.33. Epub 2014 Mar 12.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+utility+gene+card+for%3ADent+disease+(Dent-1+and+Dent-2)
Mansour-Hendili, L., Blanchard, A., Le Pottier, N., Roncelin, I., Lourdel, S., Treard, C., Gonzalez, W., Vergara-Jaque, A., Morin, G., Colin, E., Holder-Espinasse, M., Bacchetta, J., Baudouin, V., Benoit, S., Berard, E., Bourdat-Michel, G., Bouchireb, K., Burtay, S., Cailliez, M., Cardon, G., Cartery, C., Champion, G., Chauveau, D., Cochat, P., Dahan, K., De la Faille, R., Debray, F.G., Dehoux, L., Deschenes, G., Desport, E., Devuyst, O., Dieguez, S., Emma, F., Fischbach, M., Fouque, D., Fourcade, J., Francois, H., Gilbert-Dussardier, B., Hannedouche, T., Houillier, P., Izzedine, H., Janner, M., Karras, A., Knebelmann, B., Lavocat, M.P., Lemoine, S., Leroy, V., Loirat, C., Macher, M.A., Martin-Coignard, D., Morin, D., Niaudet, P., Nivet, H., Nobili, F., Novo, R., Faivre, L., Rigother, C., Roussey-Kesler, G., Salomon, R., Schleich, A., Sellier-Leclerc, A.L., Soulam, K., Tiple, A., Ulinski, T., Vanhille, P., Van Regemorter, N., Jeunemaitre, X. & Vargas-Poussou, R. 2015, "Mutation Update of the CLCN5 Gene Responsible for Dent Disease 1", <i>Human mutation</i> , vol. 36, no. 8, pp. 743-752.	si	Define la patología y se revisa las mutaciones previamente informadas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mutation+Update+of+the+CLCN5+Gene+Responsible+for+Dent+Disease+1
Okamoto, T., Tajima, T., Hirayama, T. & Sasaki, S. 2012, "A patient with Dent disease and features of Bartter syndrome caused by a novel mutation of CLCN5", <i>European journal of pediatrics</i> , vol. 171, no. 2, pp. 401-404.	si	Describe el caso de un hombre japonés con la enfermedad de Dent.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21932010
Pirruccello, M. & De Camilli, P. 2012, "Inositol 5-phosphatases: insights from the Lowe syndrome protein OCRL", <i>Trends in biochemical sciences</i> , vol. 37, no. 4, pp. 134-143.	no	Se revisa el trabajo estructural y mecánico reciente sobre las 5-fosfatasa con un enfoque en OCRL.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22381590
Platt, C., Jadresic, L., Dudley, J. & Hartley, J.L. 2014, "Dent's disease complicated by an acute Budd-Chiari syndrome", <i>BMJ case reports</i> , vol. 2014, pp. 10.1136/bcr-2013-200937.	si	Se describe el caso de un niño con enfermedad de Dent.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Dent%27s+disease+complicated+by+an+acute+Budd-Chiari+syndrome
Pusch, M. & Zifarelli, G. 2015, "CLC-5: Physiological role and biophysical mechanisms", <i>Cell calcium</i> , vol. 58, no. 1, pp. 57-66.	no	En este artículo, la investigación se centra en un miembro de la familia de proteínas CLC, el endosomal CLC-5 / H (+) antiporter CLC-5, cuyas mutaciones causan la enfermedad de Dent.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=CLC-5%3A+Physiological+role+and+biophysical+mechanisms

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Raggi, C., Fujiwara, K., Leal, T., Jouret, F., Devuyt, O. & Terryn, S. 2011, "Decreased renal accumulation of aminoglycoside reflects defective receptor-mediated endocytosis in cystic fibrosis and Dent's disease", <i>Pflugers Archiv: European journal of physiology</i> , vol. 462, no. 6, pp. 851-860.	no	En este artículo se investiga la captación de gentamicina y la acumulación renal en ratones que carecen de CFTR funcional	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Decreased+renal+accumulation+of+aminoglycoside+reflects+defective+receptor-mediated+endocytosis+in+cystic+fibrosis+and+Dent%27s+disease
Roksnoer, L.C., Heijnen, B.F., Nakano, D., Peti-Peterdi, J., Walsh, S.B., Garrelds, I.M., van Gool, J.M., Zietse, R., Struijker-Boudier, H.A., Hoorn, E.J. & Danser, A.H. 2016, "On the Origin of Urinary Renin: A Translational Approach", <i>Hypertension (Dallas, Tex.: 1979)</i> , vol. 67, no. 5, pp. 927-933.	si	En este artículo se determina el coeficiente de cribado glomerular de renina y prorenina en pacientes con enfermedad de Dent o síndrome de Lowe.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=On+the+Origin+of+Urinary+Renin%3A+A+Translational+Approach
Santucci, L., Candiano, G., Anglani, F., Bruschi, M., Toso, E., Cremasco, D., Murer, L., D'Ambrosio, C., Scaloni, A., Petretto, A., Caridi, G., Rossi, R., Bonanni, A. & Ghiggeri, G.M. 2016, "Urine proteome analysis in Dent's disease shows high selective changes potentially involved in chronic renal damage", <i>Journal of proteomics</i> , vol. 130, pp. 26-32.	si	Se aplica estudio de las enfermedades monogénicas a la enfermedad de Dent.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Urine+proteome+analysis+in+Dent%27s+disease+shows+high+selective+changes+potentially+involved+in+chronic+renal+damage
Sekine, T. 2016, "Renal hypophosphatemia: pathophysiology and treatment", <i>Clinical calcium</i> , vol. 26, no. 2, pp. 284-294.	no	En este artículo se describen los mecanismos renales del manejo del fosfato y las causas de la hipofosfatemia junto con su tratamiento.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Renal+hypophosphatemia%3A+pathophysiology+and+treatment%22+sekine
Sekine, T., Komoda, F., Miura, K., Takita, J., Shimadzu, M., Matsuyama, T., Ashida, A. & Igarashi, T. 2014, "Japanese Dent disease has a wider clinical spectrum than Dent disease in Europe/USA: genetic and clinical studies of 86 unrelated patients with low-molecular-weight proteinuria", <i>Nephrology, dialysis, transplantation: official publication of the European Dialysis and Transplant Association - European Renal Association</i> , vol. 29, no. 2, pp. 376-384.	si	En este estudio se analizan los antecedentes genéticos y el fenotipo clínico y los datos de laboratorio de 86 pacientes japoneses con Enfermedad de Dent.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24081861
Sethi, S.K., Otto, E.A., Ma, S., Duggal, R., Vega-Warner, V. & Kher, V. 2015, "A boy with proteinuria and focal global glomerulosclerosis: Question and Answers", <i>Pediatric nephrology (Berlin, Germany)</i> , vol. 30, no. 11, pp. 1945-1949.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+boy+with+proteinuria+and+focal+global+glomerulosclerosis%3A+Question+and+Answers

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Szczepanska, M., Zaniew, M., Recker, F., Mizerska-Wasiak, M., Zaluska-Lesniewska, I., Kilis-Pstrusinska, K., Adamczyk, P., Zawadzki, J., Pawlaczyk, K., Ludwig, M. & Sikora, P. 2015, "Dent disease in children: diagnostic and therapeutic considerations", <i>Clinical nephrology</i> , vol. 84, no. 4, pp. 222-230.	si	En este artículo el objetivo es definir las características clínicas y genéticas de la enfermedad y resumir los tratamientos de los pacientes polacos con DD.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26308078
Takemura, T. 2011, "Congenital disorders of renal tubulointerstitial tissue", <i>Nihon Jinzo Gakkai shi</i> , vol. 53, no. 4, pp. 629-632.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21688485
Tang, X., Brown, M.R., Cogal, A.G., Gauvin, D., Harris, P.C., Lieske, J.C., Romero, M.F. & Chang, M.H. 2016, "Functional and transport analyses of CLCN5 genetic changes identified in Dent disease patients", <i>Physiological reports</i> , vol. 4, no. 8, pp. 10.14814/phy2.12776.	si	En este artículo se estudia funcionalmente la mutación más frecuente (S244L) y dos mutaciones identificadas recientemente en pacientes con RKSC, Q629X y R345W. También se estudia T657S, se publicó anteriormente como patógeno para causar la enfermedad de Dent	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Functional+and+transport+analyses+of+CLCN5+genetic+changes+identified+in+Dent+disease+patients
Tasic, V., Lozanovski, V.J., Korneti, P., Ristoska-Bojkovska, N., Sabolic-Avramovska, V., Gucev, Z. & Ludwig, M. 2011, "Clinical and laboratory features of Macedonian children with OCRL mutations", <i>Pediatric nephrology (Berlin, Germany)</i> , vol. 26, no. 4, pp. 557-562.	si	Se tratan las mutaciones OCRL que se han encontrado recientemente en pacientes con fenotipo renal aislado (enfermedad Dent-2).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%26+Ludwig%2C+M.+2011%2C+%22Clinical+and+laboratory+features+of+Macedonian+children+with+OCRL+mutations
Vrljicak, K., Batinic, D., Milosevic, D., Nizic-Stancin, L. & Ludwig, M. 2011, "A boy with Dent-2 disease", <i>Collegium antropologicum</i> , vol. 35, no. 3, pp. 925-928.	si	Describen el caso de un paciente con esa patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22053580
Wellhauser, L., Luna-Chavez, C., D'Antonio, C., Tainer, J. & Bear, C.E. 2011, "ATP induces conformational changes in the carboxyl-terminal region of CIC-5", <i>The Journal of biological chemistry</i> , vol. 286, no. 8, pp. 6733-6741.	si	En este artículo se muestra que la unión a ATP induce un cambio en la conformación de la proteína.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=ATP+induces+conformational+changes+in+the+carboxyl-terminal+region+of+CIC-5
Wu, G., Zhang, W., Na, T., Jing, H., Wu, H. & Peng, J.B. 2012, "Suppression of intestinal calcium entry channel TRPV6 by OCRL, a lipid phosphatase associated with Lowe syndrome and Dent disease", <i>American journal of physiology. Cell physiology</i> , vol. 302, no. 10, pp. C1479-91.	si	En este artículo, se prueba si TRPV6 está regulado por OCRL y, en caso afirmativo, hasta qué punto está alterado por las mutaciones OCRL causantes de abolladura utilizando el sistema de expresión de oocitos de <i>Xenopus laevis</i> .	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Suppression+of+intestinal+calcium+entry+channel+TRPV6+by+OCRL%2C+a+lipid+phosphatase+associated+with+Lowe+syndrome+and+Dent+disease
Zhang, J. & Xia, Z.K. 2012, "Clinical characteristics and molecular genetics of Dent's disease: an update", <i>Zhonghua er ke za zhi = Chinese journal of pediatrics</i> , vol. 50, no. 12, pp. 909-912.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+characteristics+and+molecular+genetics+of+Dent%27s+disease%3A+an+update
Zhu, B.Z., Li, P. & Huang, J.P. 2010, "Clinical and genetic analysis of Dent's disease in 6 Chinese children with low molecular weight proteinuria", <i>Zhonghua er ke za zhi = Chinese journal of pediatrics</i> , vol. 48, no. 5, pp. 329-333.	si	Analizar las características clínicas y las mutaciones genéticas de 6 niños chinos con enfermedad de Dent.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20654030

Tabla 24. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Enfermedad de Dent. (Elaboración propia)

5.9.-Enfermedad de Moyamoya

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Akbarian-Tefaghi, H., Kalakoti, P., Sun, H., Sharma, K., Thakur, J. D., Patra, D. P., et al. (2017). Impact of hospital caseload and elective admission on outcomes after extracranial-intracranial bypass surgery. <i>World Neurosurgery</i> , 108, 716-728.	no	Utilizando la Muestra Nacional de Pacientes Hospitalizados (NIS) para el año 2001-2014, se evalúa el impacto de la carga de casos de hospital y la admisión electiva en los resultados después de la derivación	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Impact+of+hospital+caseload+and+elective+admission+on+outcomes+after+extracranial-intracranial+bypass+surgery
Aydinli, N., Tatli, B., Caliskan, M., Ozmen, M., Citak, A., Unuvar, A., Baykal, T., Omeroglu, R.E., Aydin, K., Sencer, S., Sencer, A. & Kiris, T. 2006, "Stroke in childhood: experience in Istanbul, Turkey", <i>Journal of tropical pediatrics</i> , vol. 52, no. 3, pp. 158-162.	si	El objetivo de este artículo fue caracterizar los factores etiológicos y los resultados para el accidente cerebrovascular en niños. Se revisan retrospectivamente los cuadros de 79 pacientes (7 con Moyamoya) entre las edades de 40 días y 94 meses) con accidente cerebrovascular visto en la Facultad de Medicina de Estambul, Departamento de Pediatría entre enero de 1995 y diciembre de 2003.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Stroke+in+childhood%3A+experience+in+Istanbul%2C+Turkey
Cajal-Campo, B., Delgado-Acosta, F. & Oteros-Fernandez, R. 2010, "Concurrent moyamoya disease and dural arteriovenous fistula", <i>Revista de neurologia</i> , vol. 50, no. 5, pp. 317-318.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20217652
Can, A., & Du, R. (2017). Neurosurgical issues in pregnancy. <i>Seminars in Neurology</i> , 37(6), 689-693.	si	Este artículo revisa el manejo de aneurismas intracraneales rotos y malformaciones vasculares cerebrales, incluyendo malformaciones arteriovenosas, malformaciones cavernosas y enfermedad de Moyamoya, en mujeres durante el embarazo, parto y puerperio.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29270942
Cheng, M.K. 1982, "A review of cerebrovascular surgery in the People's Republic of China", <i>Stroke</i> , vol. 13, no. 2, pp. 249-255.	si	Trata la patología buscada en la población de China.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7064197
Chung, B. & Wong, V. 2004, "Pediatric stroke among Hong Kong Chinese subjects", <i>Pediatrics</i> , vol. 114, no. 2, pp. e206-12.	no	El objetivo de este artículo es calcular la incidencia de accidente cerebrovascular entre los niños chinos en Hong Kong.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Pediatric+stroke+among+Hong+Kong+Chinese+subjects
Emam, A.T., Ali, A.M. & Babikr, M.A. 2009, "Childhood stroke in Eastern Province, KSA: pattern, risk factors, diagnosis and outcome", <i>Acta Paediatrica (Oslo, Norway: 1992)</i> , vol. 98, no. 10, pp. 1613-1619.	no	El objetivo de este estudio fue examinar los factores de riesgo, la presentación clínica, los hallazgos por imágenes y los resultados del accidente cerebrovascular pediátrico en la Provincia Oriental, Reino de Arabia Saudita (KSA).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Childhood+stroke+in+Eastern+Province%2C+KSA%3A+pattern%2C+risk+factors%2C+diagnosis+and+outcome
Ezura, M., Yoshimoto, T., Fujiwara, S., Takahashi, A., Shirane, R. & Mizoi, K. 1995, "Clinical and angiographic follow-up of childhood-onset moyamoya disease", <i>Child's nervous system: ChNS: official journal of the International Society for Pediatric Neurosurgery</i> , vol. 11, no. 10, pp. 591-594.	si	Este estudio indica que la enfermedad Moyamoya con inicio en la infancia conlleva una alta morbilidad y mortalidad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8556726

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Flint, A.C., Roebken, A. & Singh, V. 2008, "Primary intraventricular hemorrhage: yield of diagnostic angiography and clinical outcome", <i>Neurocritical care</i> , vol. 8, no. 3, pp. 330-336.	no	Trata sobre la hemorragia intraventricular primaria (Hiv).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18320145
Gross, B.A. & Du, R. 2013, "The natural history of moyamoya in a North American adult cohort", <i>Journal of clinical neuroscience: official journal of the Neurosurgical Society of Australasia</i> , vol. 20, no. 1, pp. 44-48.	si	Describe el caso de varios pacientes que padecen la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+natural+history+of+moyamoya+in+a+North+American+adult+cohort
Guzman, R., Lee, M., Achrol, A., Bell-Stephens, T., Kelly, M., Do, H.M., Marks, M.P. & Steinberg, G.K. 2009, "Clinical outcome after 450 revascularization procedures for moyamoya disease. Clinical article", <i>Journal of neurosurgery</i> , vol. 111, no. 5, pp. 927-935.	si	En este artículo se informa sobre una serie consecutiva de pacientes tratados por MMD (enfermedad de Moyamoya) y detallan sus características demográficas, características clínicas y resultados quirúrgicos a largo plazo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+outcome+after+450+revascularization+procedures+for+moyamoya+disease.+Clinical+article
Hallemeier, C.L., Rich, K.M., Grubb, R.L., Jr, Chicoine, M.R., Moran, C.J., Cross, D.T., 3rd, Zipfel, G.J., Dacey, R.G., Jr & Derdeyn, C.P. 2006, "Clinical features and outcome in North American adults with moyamoya phenomenon", <i>Stroke</i> , vol. 37, no. 6, pp. 1490-1496.	si	El objetivo de este artículo es describir las características clínicas y los resultados iniciales de adultos con el fenómeno Moyamoya.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16645133
Hishikawa, T., Tokunaga, K., Sugiu, K. & Date, I. 2014, "Long-term outcomes in adult patients with ischemic-type moyamoya disease involving posterior circulation", <i>Acta Neurochirurgica</i> , vol. 156, no. 9, pp. 1745-1751.	si	El objetivo de este estudio fue comparar los resultados a largo plazo en pacientes adultos con enfermedad de Moyamoya (MMD) con afectación de la circulación posterior (PCi).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Long-term+outcomes+in+adult+patients+with+ischemic-type+moyamoya+disease+involving+posterior+circulation
Hug, E.B., Muentner, M.W., Archambeau, J.O., DeVries, A., Liwnicz, B., Lored, L.N., Grove, R.I. & Slater, J.D. 2002, "Conformal proton radiation therapy for pediatric low-grade astrocytomas", <i>Strahlentherapie und Onkologie: Organ der Deutschen Röntgengesellschaft ... [et al]</i> , vol. 178, no. 1, pp. 10-17.	no	No trata la enfermedad buscada, solo la menciona en uno de los pacientes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11977386

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Ikezaki, K., Inamura, T., Kawano, T. & Fukui, M. 1997, "Clinical features of probable moyamoya disease in Japan", <i>Clinical neurology and neurosurgery</i> , vol. 99 Suppl 2, pp. S173-7.	si	Se analizan 180 casos para determinar las características clínicas actuales de la enfermedad de Moyamoya en Japón.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9409431
Imaizumi, C., Imaizumi, T., Osawa, M., Fukuyama, Y. & Takeshita, M. 1999, "Serial intelligence test scores in pediatric moyamoya disease", <i>Neuropediatrics</i> , vol. 30, no. 6, pp. 294-299.	si	Se realizan pruebas de inteligencia en 38 pacientes con enfermedad de Moyamoya infantil.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Serial+intelligence+test+scores+in+pediatric+moyamoya+disease
Jiang, H., Ni, W., Xu, B., Lei, Y., Tian, Y., Xu, F., Gu, Y. & Mao, Y. 2014, "Outcome in adult patients with hemorrhagic moyamoya disease after combined extracranial-intracranial bypass", <i>Journal of neurosurgery</i> , vol. 121, no. 5, pp. 1048-1055.	si	El propósito de este estudio fue delinear la eficacia de este método quirúrgico en el tratamiento de la MMD hemorrágica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Outcome+in+adult+patients+with+hemorrhagic+moyamoya+disease+after+combined+extracranial-intracranial+bypass
Kalani, M.Y., Rangel-Castilla, L., Ramey, W., Nakaji, P., Albuquerque, F.C., McDougall, C.G., Spetzler, R.F. & Zabramski, J.M. 2015, "Indications and results of direct cerebral revascularization in the modern era", <i>World neurosurgery</i> , vol. 83, no. 3, pp. 345-350.	si	El objetivo fue definir las indicaciones y evaluar los resultados de los pacientes tratados con cirugía de derivación en la era endovascular moderna.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Indications+and+results+of+direct+cerebral+revascularization+in+the+modern+era
Kamath, B.M., Spinner, N.B., Emerick, K.M., Chudley, A.E., Booth, C., Piccoli, D.A. & Krantz, I.D. 2004, "Vascular anomalies in Alagille syndrome: a significant cause of morbidity and mortality", <i>Circulation</i> , vol. 109, no. 11, pp. 1354-1358.	no	El objetivo de este estudio fue caracterizar la naturaleza y el espectro de las anomalías vasculares en síndrome de Alagille (AGS).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14993126
Kawaguchi, S., Sakaki, T., Kakizaki, T., Kamada, K., Shimomura, T. & Iwanaga, H. 1996, "Clinical features of the haemorrhage type moyamoya disease based on 31 cases", <i>Acta Neurochirurgica</i> , vol. 138, no. 10, pp. 1200-1210.	si	Se evalúan y analizan 31 casos del tipo hemorrágico de la enfermedad de Moyamoya para aclarar las características clínicas de esta enfermedad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8955440
Khan, N., Achrol, A.S., Guzman, R., Burns, T.C., Dodd, R., Bell-Stephens, T. & Steinberg, G.K. 2012, "Sex differences in clinical presentation and treatment outcomes in Moyamoya disease", <i>Neurosurgery</i> , vol. 71, no. 3, pp. 587-93; discussion 593.	si	El objetivo es evaluar los resultados del tratamiento después de la cirugía de revascularización en pacientes con la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22718024
Kim, D.S., Huh, P.W., Kim, H.S., Kim, I.S., Choi, S., Mok, J.H. & Huh, C.W. 2012, "Surgical treatment of moyamoya disease in adults: combined direct and indirect vs. indirect bypass surgery", <i>Neurologia medico-chirurgica</i> , vol. 52, no. 5, pp. 333-338.	si	En este artículo se compararon retrospectivamente con bypass indirecto, EDAGS con o sin inversión, 96 pacientes adultos con enfermedad Moyamoya no hemorrágica (MMD) en términos de hallazgos angiográficos, complicaciones perioperatorias y resultado clínico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22688071
Kim, S.K., Seol, H.J., Cho, B.K., Hwang, Y.S., Lee, D.S. & Wang, K.C. 2004, "Moyamoya disease among young patients: its aggressive clinical course and the role of active surgical treatment", <i>Neurosurgery</i> , vol. 54, no. 4, pp. 840-4; discussion 844-6.	si	El objetivo de este estudio fue investigar las características clínicas y los resultados del tratamiento de pacientes jóvenes con MMD.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Moyamoya+disease+among+young+patients%3A+its+aggressive+clinical+course+and+the+role+of+active+surgical+treatment

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Kim, S.K., Wang, K.C., Kim, D.G., Paek, S.H., Chung, H.T., Han, M.H., Ahn, Y. & Cho, B.K. 2000, "Clinical feature and outcome of pediatric cerebrovascular disease: a neurosurgical series", <i>Child's nervous system: ChNS : official journal of the International Society for Pediatric Neurosurgery</i> , vol. 16, no. 7, pp. 421-428.	no	Se investigan las características clínicas y el resultado quirúrgico de la enfermedad cerebrovascular pediátrica (ECV), se revisa retrospectivamente a 280 niños (hasta 15 años) que se sometieron a procedimientos neuroquirúrgicos para ECV entre 1979 y 1998.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+feature+and+outcome+of+pediatric+cerebrovascular+disease%3A+a+neurosurgical+series
Kleinloog, R., Regli, L., Rinkel, G.J. & Klijn, C.J. 2012, "Regional differences in incidence and patient characteristics of moyamoya disease: a systematic review", <i>Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry</i> , vol. 83, no. 5, pp. 531-536.	si	Trata la enfermedad de Moyamoya en diferentes países y se hace una comparación con Japón que es donde se describió por primera vez.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Regional+differences+in+incidence+and+patient+characteristics+of+moyamoya+disease%3A+a+systematic+review
Kobayashi, E., Saeki, N., Oishi, H., Hirai, S. & Yamaura, A. 2000, "Long-term natural history of hemorrhagic moyamoya disease in 42 patients", <i>Journal of neurosurgery</i> , vol. 93, no. 6, pp. 976-980.	si	El propósito de este estudio fue delinear la historia natural a largo plazo de la enfermedad Moyamoya hemorrágica (MMD).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Long-term+natural+history+of+hemorrhagic+moyamoya+disease+in+42+patients
Lanterna, L. A., Brembilla, C., Gritti, P., & Bernucci, C. (2016). Universal bypass for treatment of symptomatic moyamoya disease or moyamoya syndrome. Analysis of a personal case series on behalf of the italian moyamoya association. <i>Acta Neurochirurgica.Supplement</i> , 123, 129-132.	si	Se describen los resultados de una serie de casos de enfermedad de Moyamoya en Italia donde el pilar principal del tratamiento fue un bypass o un enfoque combinado	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27637639
Lee, S., Lee, S., Kim, S. & Pokorski, R. 2009, "Moyamoya disease: review of the literature and estimation of excess morbidity and mortality", <i>Journal of insurance medicine (New York, N.Y.)</i> , vol. 41, no. 3, pp. 207-212.	si	El objetivo de este artículo es estimar el grado de exceso de morbilidad y mortalidad asociado con este raro deterioro que es la enfermedad de Moyamoya.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Moyamoya+disease%3A+review+of+the+literature+and+estimation+of+excess+morbidity+and+mortality
Liu, X.J., Zhang, D., Wang, S., Zhao, Y.L., Teo, M., Wang, R., Cao, Y., Ye, X., Kang, S. & Zhao, J.Z. 2015, "Clinical features and long-term outcomes of moyamoya disease: a single-center experience with 528 cases in China", <i>Journal of neurosurgery</i> , vol. 122, no. 2, pp. 392-399.	si	El objetivo de este estudio fue describir las características clínicas iniciales y los resultados a largo plazo de pacientes con enfermedad de Moyamoya (MMD) basados en un período de 25 años en un solo centro en China.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+features+and+long-term+outcomes+of+moyamoya+disease%3A+a+single-center+experience+with+528+cases+in+China

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Schoenberg, B.S., Mellinger, J.F. & Schoenberg, D.G. 1978, "Cerebrovascular disease in infants and children: a study of incidence, clinical features, and survival", <i>Neurology</i> , vol. 28, no. 8, pp. 763-768.	no	Se hace una revisión de 10 años de la experiencia de la Clínica Mayo con enfermedad cerebrovascular infantil no relacionada con el nacimiento, infección intracraneal o trauma	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/567292
Schrag, M. & Greer, D.M. 2014, "Clinical associations of cerebral microbleeds on magnetic resonance neuroimaging", <i>Journal of stroke and cerebrovascular diseases: the official journal of National Stroke Association</i> , vol. 23, no. 10, pp. 2489-2497.	no	El propósito de esta revisión es describir ampliamente la neuroimagen de microhemorragias cerebrales en una amplia variedad de afecciones, incluidas las diferencias en su apariencia y distribución en diferentes estados de enfermedad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25294059
Song, J. P., Ni, W., Gu, Y. X., Zhu, W., Chen, L., Xu, B., et al. (2017). Epidemiological features of nontraumatic spontaneous subarachnoid hemorrhage in china: A nationwide hospital-based multicenter study. <i>Chinese Medical Journal</i> , 130(7), 776-781.	no	Este estudio se realizó para investigar las características epidemiológicas de la HSA espontánea no traumática en China	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Epidemiological+features+of+nontraumatic+spontaneous+subarachnoid+hemorrhage+in+china%3A+A+nationwide+hospital-based+multicenter+study
Starke, R.M., Crowley, R.W., Maltenfort, M., Jabbour, P.M., Gonzalez, L.F., Tjoumakaris, S.I., Randazzo, C.G., Rosenwasser, R.H. & Dumont, A.S. 2012, "Moyamoya disorder in the United States", <i>Neurosurgery</i> , vol. 71, no. 1, pp. 93-99.	si	Evaluar las tasas generales de ingresos, la demografía, los procedimientos y los resultados de los pacientes ingresados o diagnosticados con trastorno Moyamoya en los hospitales de EE. UU.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22418580
Takahashi, J.C., Iihara, K., Ishii, A., Watanabe, E., Ikeda, T. & Miyamoto, S. 2014, "Pregnancy-associated intracranial hemorrhage: results of a survey of neurosurgical institutes across Japan", <i>Journal of stroke and cerebrovascular diseases: the official journal of National Stroke Association</i> , vol. 23, no. 2, pp. e65-71.	no	Trata el accidente cerebrovascular hemorrágico asociado con el embarazo se considera una complicación grave.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Pregnancy-associated+intracranial+hemorrhage%3A+results+of+a+survey+of+neurosurgical+institutes+across+Japan
Thanavaro, J.L., Nemani, N. & Price, H.I. 2013, "Moyamoya disease: a case of vanishing cerebral vessels", <i>Journal of the American Association of Nurse Practitioners</i> , vol. 25, no. 4, pp. 173-179.	si	El objetivo de este artículo es proporcionar una visión general de la enfermedad de Moyamoya (MMD) que incluye fisiopatología, epidemiología, presentación clínica, diagnóstico, tratamiento y pronóstico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Moyamoya+disease%3A+a+case+of+vanishing+cerebral+vessels

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Visser, J., Hukin, J., Sargent, M., Steinbok, P., Goddard, K. & Fryer, C. 2010, "Late mortality in pediatric patients with craniopharyngioma", <i>Journal of neuro-oncology</i> , vol. 100, no. 1, pp. 105-111.	no	Este estudio retrospectivo investiga las causas y el momento de las muertes de diversos pacientes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20204458
Wu, Y. H., Chang, F. C., Liang, M. L., Chen, H. H., Wong, T. T., Yen, S. H., et al. (2016). Incidence and long-term outcome of postradiotherapy moyamoya syndrome in pediatric patients with primary brain tumors: A single institute experience in taiwan. <i>Cancer Medicine</i> , 5(8), 2155-2160.	si	El objetivo fue investigar la incidencia y el resultado a largo plazo del síndrome de Moyamoya en pacientes pediátricos con tumores.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Incidence+and+long-term+outcome+of+postradiotherapy+moyamoya+syndrome+in+pediatric+patients+with+primary+brain+tumors%3A+A+single+institute+experience+in+taiwan
Yamada, M., Fujii, K. & Fukui, M. 2005, "Clinical features and outcomes in patients with asymptomatic moyamoya disease--from the results of nation-wide questionnaire survey", <i>No shinkei geka. Neurological surgery</i> , vol. 33, no. 4, pp. 337-342.	si	Se estudian 33 pacientes con la enfermedad de Moyamoya.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=clinical%20features%20and%20outcomes%20in%20patients%20with%20asymptomatic%20moyamoya%20disease%20from%20the%20results%20of%20nation-wide%20questionnaire%20survey&cmd=correctspelling
Yilmaz, E.Y., Pritz, M.B., Bruno, A., Lopez-Yunez, A. & Biller, J. 2001, "Moyamoya: Indiana University Medical Center experience", <i>Archives of Neurology</i> , vol. 58, no. 8, pp. 1274-1278.	si	Trata de que la enfermedad de Moyamoya generalmente se presenta con isquemia cerebral en niños y hemorragia intracraneal en adultos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Moyamoya%3A+Indiana+University+Medical+Center+experience
Yoshimatsu, J., Ikeda, T., Katsuragi, S., Minematsu, K., Toyoda, K., Nagatsuka, K., Naritomi, H., Miyamoto, S., Iihara, K., Yamamoto, H. & Ohno, Y. 2014, "Factors contributing to mortality and morbidity in pregnancy-associated intracerebral hemorrhage in Japan", <i>The journal of obstetrics and gynaecology research</i> , vol. 40, no. 5, pp. 1267-1273.	no	El objetivo de este estudio fue analizar las causas y los resultados de la hemorragia intracerebral (HIC) que ocurre durante el embarazo y el posnatal.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Factors+contributing+to+mortality+and+morbidity+in+pregnancy-associated+intracerebral+hemorrhage+in+Japan

Tabla 25. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Enfermedad de Moyamoya. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Akbadian-Tefaghi, H., Kalakoti, P., Sun, H., Sharma, K., Thakur, J. D., Patra, D. P., et al. (2017). Impact of hospital caseload and elective admission on outcomes after extracranial-intracranial bypass surgery. <i>World Neurosurgery</i> , 108, 716-728.	no	Utilizando la Muestra Nacional de Pacientes Hospitalizados (NIS) para el año 2001-2014, se evalúa el impacto de la carga de casos de hospital y la admisión electiva en los resultados después de la derivación	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Impact+of+hospital+caseload+and+elective+admission+on+outcomes+after+extracranial-intracranial+bypass+surgery
Aydinli, N., Tatli, B., Caliskan, M., Ozmen, M., Citak, A., Unuvar, A., Baykal, T., Omeroglu, R.E., Aydin, K., Sencer, S., Sencer, A. & Kiris, T. 2006, "Stroke in childhood: experience in Istanbul, Turkey", <i>Journal of tropical pediatrics</i> , vol. 52, no. 3, pp. 158-162.	si	El objetivo de este artículo fue caracterizar los factores etiológicos y los resultados para el accidente cerebrovascular en niños.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Stroke+in+childhood%3A+experience+in+Istanbul%2C+Turkey
Cajal-Campo, B., Delgado-Acosta, F. & Oteros-Fernandez, R. 2010, "Concurrent moyamoya disease and dural arteriovenous fistula", <i>Revista de neurologia</i> , vol. 50, no. 5, pp. 317-318.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20217652
Can, A., & Du, R. (2017). Neurosurgical issues in pregnancy. <i>Seminars in Neurology</i> , 37(6), 689-693.	si	Este artículo revisa el manejo de aneurismas intracraneales rotos y malformaciones vasculares cerebrales, incluyendo malformaciones arteriovenosas, malformaciones cavernosas y enfermedad de Moyamoya, en mujeres durante el embarazo, parto y puerperio.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29270942
Cheng, M.K. 1982, "A review of cerebrovascular surgery in the People's Republic of China", <i>Stroke</i> , vol. 13, no. 2, pp. 249-255.	si	Trata la patología buscada en la población de China.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7064197
Chung, B. & Wong, V. 2004, "Pediatric stroke among Hong Kong Chinese subjects", <i>Pediatrics</i> , vol. 114, no. 2, pp. e206-12.	no	El objetivo de este artículo es calcular la incidencia de accidente cerebrovascular entre los niños chinos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Pediatric+stroke+among+Hong+Kong+Chinese+subjects
Emam, A.T., Ali, A.M. & Babikr, M.A. 2009, "Childhood stroke in Eastern Province, KSA: pattern, risk factors, diagnosis and outcome", <i>Acta Paediatrica (Oslo, Norway: 1992)</i> , vol. 98, no. 10, pp. 1613-1619.	no	El objetivo de este estudio fue examinar los factores de riesgo, la presentación clínica, los hallazgos por imágenes y los resultados del accidente cerebrovascular pediátrico en la Provincia Oriental, Reino de Arabia Saudita (KSA).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Childhood+stroke+in+Eastern+Province%2C+KSA%3A+pattern%2C+risk+factors%2C+diagnosis+and+outcome
Ezura, M., Yoshimoto, T., Fujiwara, S., Takahashi, A., Shirane, R. & Mizoi, K. 1995, "Clinical and angiographic follow-up of childhood-onset moyamoya disease", <i>Child's nervous system: ChNS : official journal of the International Society for Pediatric Neurosurgery</i> , vol. 11, no. 10, pp. 591-594.	si	Este estudio indica que la enfermedad Moyamoya con inicio en la infancia conlleva una alta morbilidad y mortalidad. La enfermedad avanza en la etapa angiográfica entre la niñez y la adolescencia, pero se estabiliza o casi se estabiliza entre la adolescencia y la edad adulta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8556726
Flint, A.C., Roebken, A. & Singh, V. 2008, "Primary intraventricular hemorrhage: yield of diagnostic angiography and clinical outcome", <i>Neurocritical care</i> , vol. 8, no. 3, pp. 330-336.	no	Trata sobre la hemorragia intraventricular primaria (HIV).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18320145

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Gross, B.A. & Du, R. 2013, "The natural history of moyamoya in a North American adult cohort", <i>Journal of clinical neuroscience: official journal of the Neurosurgical Society of Australasia</i> , vol. 20, no. 1, pp. 44-48.	si	Describe el caso de varios pacientes que padecen la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+natural+history+of+moyamoya+in+a+North+American+adult+cohort
Guzman, R., Lee, M., Achrol, A., Bell-Stephens, T., Kelly, M., Do, H.M., Marks, M.P. & Steinberg, G.K. 2009, "Clinical outcome after 450 revascularization procedures for moyamoya disease. Clinical article", <i>Journal of neurosurgery</i> , vol. 111, no. 5, pp. 927-935.	si	En este artículo se Informa sobre una serie consecutiva de pacientes tratados por MMD (enfermedad de Moyamoya).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+outcome+after+450+revascularization+procedures+for+moyamoya+disease.+Clinical+article
Hallemeier, C.L., Rich, K.M., Grubb, R.L., Jr, Chicoine, M.R., Moran, C.J., Cross, D.T., 3rd, Zipfel, G.J., Dacey, R.G., Jr & Derdeyn, C.P. 2006, "Clinical features and outcome in North American adults with moyamoya phenomenon", <i>Stroke</i> , vol. 37, no. 6, pp. 1490-1496.	si	El objetivo de este artículo es describir las características clínicas y los resultados iniciales de adultos con el fenómeno Moyamoya tratados en una sola institución norteamericana.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16645133
Hishikawa, T., Tokunaga, K., Sugiu, K. & Date, I. 2014, "Long-term outcomes in adult patients with ischemic-type moyamoya disease involving posterior circulation", <i>Acta Neurochirurgica</i> , vol. 156, no. 9, pp. 1745-1751.	si	El objetivo de este estudio fue comparar los resultados a largo plazo en pacientes adultos con enfermedad de Moyamoya (MMD) con afectación de la circulación posterior (PCi) tratados mediante revascularización quirúrgica con pacientes adultos sin PCi.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Long-term+outcomes+in+adult+patients+with+ischemic-type+moyamoya+disease+involving+posterior+circulation
Hug, E.B., Muentner, M.W., Archambeau, J.O., DeVries, A., Liwnicz, B., Lored, L.N., Grove, R.I. & Slater, J.D. 2002, "Conformal proton radiation therapy for pediatric low-grade astrocytomas", <i>Strahlentherapie und Onkologie: Organ der Deutschen Röntgengesellschaft... [Et al]</i> , vol. 178, no. 1, pp. 10-17.	no	Para evaluar la seguridad y eficacia de la radioterapia con protones (PRT) para los astrocitomas de bajo grado intracraneal, los autores analizaron 27 niños. Uno de los pacientes analizados desarrollo Moyamoya durante el estudio. Pero no trata la enfermedad buscada, solo la menciona.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11977386
Ikezaki, K., Inamura, T., Kawano, T. & Fukui, M. 1997, "Clinical features of probable moyamoya disease in Japan", <i>Clinical neurology and neurosurgery</i> , vol. 99 Suppl 2, pp. S173-7.	si	Se analizan 180 casos para determinar las características clínicas actuales de la enfermedad de Moyamoya en Japón.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9409431
Imaizumi, C., Imaizumi, T., Osawa, M., Fukuyama, Y. & Takeshita, M. 1999, "Serial intelligence test scores in pediatric moyamoya disease", <i>Neuropediatrics</i> , vol. 30, no. 6, pp. 294-299.	si	Se realizan pruebas de inteligencia en 38 pacientes con enfermedad de Moyamoya infantil.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Serial+intelligence+test+scores+in+pediatric+moyamoya+disease
Jiang, H., Ni, W., Xu, B., Lei, Y., Tian, Y., Xu, F., Gu, Y. & Mao, Y. 2014, "Outcome in adult patients with hemorrhagic moyamoya disease after combined extracranial-intracranial bypass", <i>Journal of neurosurgery</i> , vol. 121, no. 5, pp. 1048-1055.	si	El propósito de este estudio fue delinear la eficacia de este método quirúrgico en el tratamiento de la MMD hemorrágica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Outcome+in+adult+patients+with+hemorrhagic+moyamoya+disease+after+combined+extracranial-intracranial+bypass
Kalani, M.Y., Rangel-Castilla, L., Ramey, W., Nakaji, P., Albuquerque, F.C., McDougall, C.G., Spetzler, R.F. & Zabramski, J.M. 2015, "Indications and results of direct cerebral revascularization in the modern era", <i>World neurosurgery</i> , vol. 83, no. 3, pp. 345-350.	si	El objetivo fue definir las indicaciones y evaluar los resultados de los pacientes tratados con cirugía de derivación en la era endovascular moderna.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Indications+and+results+of+direct+cerebral+revascularization+in+the+modern+era

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Kamath, B.M., Spinner, N.B., Emerick, K.M., Chudley, A.E., Booth, C., Piccoli, D.A. & Krantz, I.D. 2004, "Vascular anomalies in Alagille syndrome: a significant cause of morbidity and mortality", <i>Circulation</i> , vol. 109, no. 11, pp. 1354-1358.	no	El objetivo de este estudio fue caracterizar la naturaleza y el espectro de las anomalías vasculares en síndrome de Alagille (AGS).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14993126
Kawaguchi, S., Sakaki, T., Kakizaki, T., Kamada, K., Shimomura, T. & Iwanaga, H. 1996, "Clinical features of the haemorrhage type moyamoya disease based on 31 cases", <i>Acta Neurochirurgica</i> , vol. 138, no. 10, pp. 1200-1210.	si	Se evalúan y analizan 31 casos del tipo hemorrágico de la enfermedad de Moyamoya para aclarar las características clínicas de esta enfermedad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8955440
Khan, N., Achrol, A.S., Guzman, R., Burns, T.C., Dodd, R., Bell-Stephens, T. & Steinberg, G.K. 2012, "Sex differences in clinical presentation and treatment outcomes in Moyamoya disease", <i>Neurosurgery</i> , vol. 71, no. 3, pp. 587-93; discussion 593.	si	Evaluar las diferencias de sexo en los síntomas preoperatorios y los resultados del tratamiento después de la cirugía de revascularización en pacientes con la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22718024
Kim, D.S., Huh, P.W., Kim, H.S., Kim, I.S., Choi, S., Mok, J.H. & Huh, C.W. 2012, "Surgical treatment of moyamoya disease in adults: combined direct and indirect vs. indirect bypass surgery", <i>Neurologia medico-chirurgica</i> , vol. 52, no. 5, pp. 333-338.	si	En este artículo se compararon retrospectivamente con bypass indirecto, EDAGS con o sin inversión, en 134 hemisferios de 96 pacientes adultos con enfermedad Moyamoya no hemorrágica (MMD) en términos de hallazgos angiográficos, complicaciones perioperatorias y resultado clínico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22688071
Kim, S.K., Seol, H.J., Cho, B.K., Hwang, Y.S., Lee, D.S. & Wang, K.C. 2004, "Moyamoya disease among young patients: its aggressive clinical course and the role of active surgical treatment", <i>Neurosurgery</i> , vol. 54, no. 4, pp. 840-4; discussion 844-6.	si	El objetivo de este estudio fue investigar las características clínicas y los resultados del tratamiento de pacientes jóvenes con MMD.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Moyamoya+disease+among+young+patients%3A+its+aggressive+clinical+course+and+the+role+of+active+surgical+treatment
Kim, S.K., Wang, K.C., Kim, D.G., Paek, S.H., Chung, H.T., Han, M.H., Ahn, Y. & Cho, B.K. 2000, "Clinical feature and outcome of pediatric cerebrovascular disease: a neurosurgical series", <i>Child's nervous system: ChNS : official journal of the International Society for Pediatric Neurosurgery</i> , vol. 16, no. 7, pp. 421-428.	no	Se investigan las características clínicas y el resultado quirúrgico de la enfermedad cerebrovascular pediátrica (ECV), se revisa retrospectivamente a 280 niños (hasta 15 años) que se sometieron a procedimientos neuroquirúrgicos para ECV entre 1979 y 1998.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+feature+and+outcome+of+pediatric+cerebrovascular+disease%3A+a+neurosurgical+series
Kleinloog, R., Regli, L., Rinkel, G.J. & Klijn, C.J. 2012, "Regional differences in incidence and patient characteristics of moyamoya disease: a systematic review", <i>Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry</i> , vol. 83, no. 5, pp. 531-536.	si	Trata la enfermedad de Moyamoya en diferentes países y se hace una comparación con Japón que es donde se describió por primera vez.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Regional+differences+in+incidence+and+patient+characteristics+of+moyamoya+disease%3A+a+systematic+review
Kobayashi, E., Saeki, N., Oishi, H., Hirai, S. & Yamaura, A. 2000, "Long-term natural history of hemorrhagic moyamoya disease in 42 patients", <i>Journal of neurosurgery</i> , vol. 93, no. 6, pp. 976-980.	si	El propósito de este estudio fue delinear la historia natural a largo plazo de la enfermedad Moyamoya hemorrágica (MMD).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Long-term+natural+history+of+hemorrhagic+moyamoya+disease+in+42+patients

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Lantern, L. A., Brembilla, C., Gritti, P., & Bernucci, C. (2016). Universal bypass for treatment of symptomatic moyamoya disease or moyamoya syndrome. Analysis of a personal case series on behalf of the italian moyamoya association. <i>Acta Neurochirurgica</i> . Supplement, 123, 129-132.	si	Se describen los resultados de una serie de casos de enfermedad de Moyamoya en Italia donde el pilar principal del tratamiento fue un bypass o un enfoque combinado	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27637639
Lee, S., Lee, S., Kim, S. & Pokorski, R. 2009, "Moyamoya disease: review of the literature and estimation of excess morbidity and mortality", <i>Journal of insurance medicine (New York, N.Y.)</i> , vol. 41, no. 3, pp. 207-212.	si	El objetivo de este artículo es estimar el grado de exceso de morbilidad y mortalidad asociado con este raro deterioro que es la enfermedad de Moyamoya.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Moyamoya+disease%3A+review+of+the+literature+and+estimation+of+excess+morbidity+and+mortality
Liu, X.J., Zhang, D., Wang, S., Zhao, Y.L., Teo, M., Wang, R., Cao, Y., Ye, X., Kang, S. & Zhao, J.Z. 2015, "Clinical features and long-term outcomes of moyamoya disease: a single-center experience with 528 cases in China", <i>Journal of neurosurgery</i> , vol. 122, no. 2, pp. 392-399.	si	El objetivo de este estudio fue describir las características clínicas iniciales y los resultados a largo plazo de pacientes con enfermedad de Moyamoya (MMD) basados en un período de 25 años en un solo centro en China.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+features+and+long-term+outcomes+of+moyamoya+disease%3A+a+single-center+experience+with+528+cases+in+China
Miyamoto, S. & Japan Adult Moyamoya Trial Group 2004, "Study design for a prospective randomized trial of extracranial-intracranial bypass surgery for adults with moyamoya disease and hemorrhagic onset--the Japan Adult Moyamoya Trial Group", <i>Neurologia medica-chirurgica</i> , vol. 44, no. 4, pp. 218-219.	si	Este artículo resume el diseño del estudio y la organización de un ensayo prospectivo aleatorizado multicéntrico de bypass extracraneal-intracraneal (EC-IC) para tratar a pacientes adultos con enfermedad de Moyamoya que sufrieron episodios de hemorragia intracraneal.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Study+design+for+a+prospective+randomized+trial+of+extracranial-intracranial+bypass+surgery+for+adults+with+moyamoya+disease+and+hemorrhagic+onset--the+Japan+Adult+Moyamoya+Trial+Group
Per, H., Unal, E., Poyrazoglu, H.G., Ozdemir, M.A., Donmez, H., Gumus, H., Uzum, K., Canpolat, M., Akyildiz, B.N., Coskun, A., Kurtsoy, A. & Kumandas, S. 2014, "Childhood stroke: results of 130 children from a reference center in Central Anatolia, Turkey", <i>Pediatric neurology</i> , vol. 50, no. 6, pp. 595-600.	no	El objetivo es compartir la experiencia de los autores con niños con accidente cerebrovascular isquémico arterial.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Childhood+stroke%3A+results+of+130+children+from+a+reference+center+in+Central+Anatolia%2C+Turkey
Roush, K. 2006, ""But he's just a child": stroke is more common in children than most people realize", <i>The American Journal of Nursing</i> , vol. 106, no. 11, pp. 46-47.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22But+he%27s+just+a+child%22%3A+stroke+is+more+common+in+children+than+most+people+realize%22
Schoenberg, B.S., Mellinger, J.F. & Schoenberg, D.G. 1978, "Cerebrovascular disease in infants and children: a study of incidence, clinical features, and survival", <i>Neurology</i> , vol. 28, no. 8, pp. 763-768.	no	Se hace una revisión de 10 años de la experiencia de la Clínica Mayo con enfermedad cerebrovascular infantil no relacionada con el nacimiento, infección intracraneal o trauma identificó 69 pacientes (38 con accidente cerebrovascular isquémico y 31 con hemorragia subaracnoidea o intracerebral).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/567292

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Schrag, M. & Greer, D.M. 2014, "Clinical associations of cerebral microbleeds on magnetic resonance neuroimaging", <i>Journal of stroke and cerebrovascular diseases: the official journal of National Stroke Association</i> , vol. 23, no. 10, pp. 2489-2497.	no	El propósito de esta revisión es describir ampliamente la neuroimagen de microhemorragias cerebrales en una amplia variedad de afecciones, incluidas las diferencias en su apariencia y distribución en diferentes estados de enfermedad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25294059
Song, J. P., Ni, W., Gu, Y. X., Zhu, W., Chen, L., Xu, B., et al. (2017). Epidemiological features of nontraumatic spontaneous subarachnoid hemorrhage in china: A nationwide hospital-based multicenter study. <i>Chinese Medical Journal</i> , 130(7), 776-781.	no	Este estudio se realizó para investigar las características epidemiológicas de la HSA espontánea no traumática en China	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Epidemiological+features+of+nontraumatic+spontaneous+subarachnoid+hemorrhage+in+china%3A+A+nationwide+hospital-based+multicenter+study
Starke, R.M., Crowley, R.W., Maltenfort, M., Jabbour, P.M., Gonzalez, L.F., Tjoumakaris, S.I., Randazzo, C.G., Rosenwasser, R.H. & Dumont, A.S. 2012, "Moyamoya disorder in the United States", <i>Neurosurgery</i> , vol. 71, no. 1, pp. 93-99.	si	Evaluar las tasas generales de ingresos, la demografía, los procedimientos y los resultados de los pacientes ingresados o diagnosticados con trastorno Moyamoya en los hospitales de EE. UU.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22418580
Takahashi, J.C., Iihara, K., Ishii, A., Watanabe, E., Ikeda, T. & Miyamoto, S. 2014, "Pregnancy-associated intracranial hemorrhage: results of a survey of neurosurgical institutes across Japan", <i>Journal of stroke and cerebrovascular diseases: the official journal of National Stroke Association</i> , vol. 23, no. 2, pp. e65-71.	no	Trata el accidente cerebrovascular hemorrágico asociado con el embarazo se considera una complicación grave.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Pregnancy-associated+intracranial+hemorrhage%3A+results+of+a+survey+of+neurosurgical+institutes+across+Japan
Thanavaro, J.L., Nemani, N. & Price, H.I. 2013, "Moyamoya disease: a case of vanishing cerebral vessels", <i>Journal of the American Association of Nurse Practitioners</i> , vol. 25, no. 4, pp. 173-179.	si	El objetivo de este artículo es proporcionar una visión general de la enfermedad de Moyamoya (MMD) que incluye fisiopatología, epidemiología, presentación clínica, diagnóstico, tratamiento y pronóstico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Moyamoya+disease%3A+a+case+of+vanishing+cerebral+vessels
Visser, J., Hukin, J., Sargent, M., Steinbok, P., Goddard, K. & Fryer, C. 2010, "Late mortality in pediatric patients with craniopharyngioma", <i>Journal of neuro-oncology</i> , vol. 100, no. 1, pp. 105-111.	no	Este estudio retrospectivo investiga las causas y el momento de las muertes e informa la supervivencia global en este grupo de pacientes basado en la población. Se realizó una revisión de la historia clínica de todos los pacientes menores de 17 años, diagnosticados en BC con craneofaringioma entre 1967 y 2003.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20204458

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Wu, Y. H., Chang, F. C., Liang, M. L., Chen, H. H., Wong, T. T., Yen, S. H., et al. (2016). Incidence and long-term outcome of postradiotherapy moyamoya syndrome in pediatric patients with primary brain tumors: A single institute experience in taiwan. <i>Cancer Medicine</i> , 5(8), 2155-2160.	si	El objetivo fue investigar la incidencia y el resultado a largo plazo del síndrome de Moyamoya en pacientes pediátricos con tumores cerebrales primarios después de recibir radioterapia craneal (RT) en un solo instituto en Taiwán.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Incidence+and+long-term+outcome+of+postradiotherapy+moyamoya+syndrome+in+pediatric+patients+with+primary+brain+tumors%3A+A+single+institute+experience+in+taiwan
Yamada, M., Fujii, K. & Fukui, M. 2005, "Clinical features and outcomes in patients with asymptomatic moyamoya disease--from the results of nation-wide questionnaire survey", <i>No shinkei geka. Neurological surgery</i> , vol. 33, no. 4, pp. 337-342.	si	Se estudian 33 pacientes con la enfermedad de Moyamoya.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=clinical%20features%20and%20outcomes%20in%20patients%20with%20asymptomatic%20moyamoya%20disease%20from%20the%20results%20of%20nation-wide%20questionnaire%20survey&cmd=correctspelling
Yilmaz, E.Y., Pritz, M.B., Bruno, A., Lopez-Yunez, A. & Biller, J. 2001, "Moyamoya: Indiana University Medical Center experience", <i>Archives of Neurology</i> , vol. 58, no. 8, pp. 1274-1278.	si	Trata de que la enfermedad de Moyamoya generalmente se presenta con isquemia cerebral en niños y hemorragia intracraneal en adultos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Moyamoya%3A+Indiana+University+Medical+Center+experience
Yoshimatsu, J., Ikeda, T., Katsuragi, S., Minematsu, K., Toyoda, K., Nagatsuka, K., Naritomi, H., Miyamoto, S., Iihara, K., Yamamoto, H. & Ohno, Y. 2014, "Factors contributing to mortality and morbidity in pregnancy-associated intracerebral hemorrhage in Japan", <i>The journal of obstetrics and gynaecology research</i> , vol. 40, no. 5, pp. 1267-1273.	no	El objetivo de este estudio fue analizar las causas y los resultados de la hemorragia intracerebral (HIC) que ocurre durante el embarazo y el posnatal.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Factors+contributing+to+mortality+and+morbidity+in+pregnancy-associated+intracerebral+hemorrhage+in+Japan

Tabla 26. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Enfermedad de Moyamoya. (Elaboración propia)

5.10.- Enfermedad de Still del adulto

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Ahn, S. S., Yoo, B. W., Jung, S. M., Lee, S. W., Park, Y. B., & Song, J. J. (2017). Application of the 2016 EULAR/ACR/PRINTO classification criteria for macrophage activation syndrome in patients with adult-onset still disease. <i>The Journal of Rheumatology</i> , 44(7), 996-1003.	si	El objetivo es evaluar la importancia clínica de los criterios de clasificación de la Liga Europea contra el Reumatismo (EULAR) / American College of Rheumatology (ACR) / Organización Internacional de Ensayos de Reumatología Pediátrica (PRINTO) para el síndrome de activación de macrófagos (MAS) en pacientes con enfermedad Still de inicio en adultos (AOSD).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Application+of+the+2016+EULAR%2FACR%2FPRINTO+classification+criteria+for+macrophage+activation+syndrome+in+patients+with+adult-onset+still+disease
Bae, C.B., Jung, J.Y., Kim, H.A. & Suh, C.H. 2015, "Reactive hemophagocytic syndrome in adult-onset Still disease: clinical features, predictive factors, and prognosis in 21 patients", <i>Medicine</i> , vol. 94, no. 4, pp. e451.	si	El objetivo de este artículo es evaluar los hallazgos característicos, los factores predictivos y el pronóstico del síndrome hemofagocítico reactivo en pacientes con enfermedad still del adulto.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Reactive+hemophagocytic+syndrome+in+adult-onset+Still+disease%3A+clinical+features%2C+predictive+factors%2C+and+prognosis+in+21+patients
Colina, M., Govoni, M. & Trotta, F. 2009, "Fatal myocarditis in adult-onset Still disease with diffuse intravascular coagulation", <i>Rheumatology international</i> , vol. 29, no. 11, pp. 1355-1357.	si	En este documento, se informa del caso de un paciente con antecedentes familiares autoinmunes notables en el que la enfermedad de Still adulto comenzó con una coagulación intravascular difusa, probablemente desencadenada por un síndrome de activación de macrófagos, seguida de una miocarditis intersticial aguda, que conduce a un bloqueo auriculoventricular completo fatal.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Fatal+myocarditis+in+adult-onset+Still+disease+with+diffuse+intravascular+coagulation
Dalal, R. S., LeGovan, M. P., Stachurski, D. R., & Goldberg, L. R. (2014). Epstein-barr virus associated hemophagocytic lymphohistiocytosis in a rheumatic patient receiving abatacept therapy. <i>Rhode Island Medical Journal</i> (2013), 97(8), 28-31.	no	Se presenta un caso único de linfohistiocitosis hemofagocítica asociada a virus Epstein-Barr en un paciente con artritis reumatoide que recibe terapia con abatacept.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Epstein-barr+virus+associated+hemophagocytic+lymphohistiocytosis+in+a+rheumatic+patient+receiving+abatacept+therapy
Gavigan, G. & Beecker, J. 2014, "Reactive hemophagocytic syndrome in a patient with adult-onset Still disease", <i>Journal of the American Academy of Dermatology</i> , vol. 71, no. 3, pp. e77-8.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25128133
Gerfaud-Valentin, M., Maucourt-Boulch, D., Hot, A., Iwaz, J., Ninet, J., Durieu, I., Broussolle, C. & Seve, P. 2014, "Adult-onset still disease: manifestations, treatment, outcome, and prognostic factors in 57 patients", <i>Medicine</i> , vol. 93, no. 2, pp. 91-99.	si	En este artículo se lleva a cabo un estudio observacional retrospectivo para describir una cohorte e identificar los factores pronósticos en la enfermedad de Still del adulto	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24646465

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Huang, Z. H., Chiu, Y. C., Ho, L. L., Fan, H. L., & Lu, C. C. (2018). Acute appendicitis complicated with necrotizing fasciitis in a patient with adult-onset still's disease: A case report. <i>Medicine</i> , 97(5), e9794.	si	En este artículo se estudia el caso de un hombre de 65 años con enfermedad Still del adulto.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Acute+appendicitis+complicated+with+necrotizing+fasciitis+in+a+patient+with+adult-onset+still's+disease%3A+A+case+report
Lee, J.Y., Hsu, C.K., Liu, M.F. & Chao, S.C. 2012, "Evanescent and persistent pruritic eruptions of adult-onset still disease: a clinical and pathologic study of 36 patients", <i>Seminars in arthritis and rheumatism</i> , vol. 42, no. 3, pp. 317-326.	si	El objetivo de este artículo es determinar las características clinicopatológicas de las erupciones evanescentes y persistentes asociadas a la enfermedad still del adulto.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Evanescent+and+persistent+pruritic+eruptions+of+adult-onset+still+disease%3A+a+clinical+and+pathologic+study+of+36+patients
Michel, M., Hayem, G., Rat, A.C., Meyer, O., Palazzo, E., Bletry, O. & Kahn, M.F. 1996, "Fatal infectious complications in 2 patients with adult onset Still disease", <i>La Revue de medecine interne</i> , vol. 17, no. 5, pp. 407-409.	si	En este artículo se divulgan dos casos de complicaciones infecciosas agudas fatales - neumonitis por legionella y absceso cerebral múltiple causado por Nocardia asteroides - en dos pacientes tratados por enfermedad still del adulto con corticosteroides y metotrexato	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8763101
Muta, T., & Yamano, Y. (2004). Fulminant hemophagocytic syndrome with a high interferon gamma level diagnosed as macrophage activation syndrome. <i>International Journal of Hematology</i> , 79(5), 484-487.	si	En este artículo se estudia el caso de una mujer de 26 años que muy probablemente padezca enfermedad Still del adulto.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=ulminant+hemophagocytic+syndrome+with+a+high+interferon+gamma+level+diagnosed+as+macrophage+activation+syndrome
Sato, Y., Suzino, K., Suzuki, A., Fukasawa, N., Ouchi, Y., Yaguchi, T., et al. (2011). Case of primary cutaneous aspergillus caldioustus infection caused by nerve block therapy. <i>Medical Mycology Journal</i> , 52(3), 239-244.	si	En este artículo se estudia el caso de una mujer de 67 años con enfermedad Still del adulto.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Case+of+primary+cutaneous+aspergillus+caldioustus+infection+caused+by+nerve+block+therapy

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Sayah, A., & English, J. C., 3rd. (2005). Rheumatoid arthritis: A review of the cutaneous manifestations. <i>Journal of the American Academy of Dermatology</i> , 53(2), 191-209; quiz 210-2.	no	Este artículo habla de la artritis reumatoide pero no de la enfermedad Still del adulto	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16021111
Yamazato, Y., Kanesima, H., Arakaki, N., Yara, S., Miyara, T., Higa, F. & Saito, A. 2000, "Secondary amyloidosis in an autopsied case of adult onset Still disease", <i>Nihon Naika Gakkai zasshi. The Journal of the Japanese Society of Internal Medicine</i> , vol. 89, no. 1, pp. 137-138.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Secondary+amyloidosis+in+an+autopsied+case+of+adult+onset+Still+disease

Tabla 27. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Enfermedad de Still del adulto. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Arch-Ferrer, J.E., Velazquez-Fernandez, D., Sierra-Madero, J., Lopez-Karpovitch, X., Angeles-Angeles, A., Gamino, R. & Herrera, M.F. 2003, "Laparoscopic approach to fever of unknown origin", <i>Surgical endoscopy</i> , vol. 17, no. 3, pp. 494-497.	no	El objetivo de este estudio fue analizar la viabilidad, la seguridad y la tasa de éxito de una laparoscopia protocolizada en pacientes con fiebre de origen desconocido.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12436232
Bae, C.B., Jung, J.Y., Kim, H.A. & Suh, C.H. 2015, "Reactive hemophagocytic syndrome in adult-onset Still disease: clinical features, predictive factors, and prognosis in 21 patients", <i>Medicine</i> , vol. 94, no. 4, pp. e451.	si	Este estudio tuvo como objetivo evaluar los hallazgos característicos, los factores predictivos y el pronóstico del síndrome hemofagocítico reactivo en pacientes con enfermedad Still del adulto. Se evalúa retrospectivamente a 109 pacientes diagnosticados con enfermedad Still del adulto y se revisa sus datos clínicos y hallazgos de laboratorio, incluidos los resultados de la biopsia de 21 pacientes con enfermedad Still del adulto con síndrome hemofagocítico reactivo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Reactive+hemophagocytic+syndrome+in+adult-onset+Still+disease%3A+clinical+features%2C+predictive+factors%2C+and+prognosis+in+21+patients
Benitez, L., Vila, S. & Mellado, R.H. 2010, "Hidden in plain sight: macrophage activation syndrome complicating Adult Onset Still's Disease", <i>Boletin de la Asociacion Medica de Puerto Rico</i> , vol. 102, no. 3, pp. 79-82.	si	Se presenta a una mujer de 42 años con enfermedad Still del adulto en remisión que desarrolló HLH a pesar de recibir terapia con altas dosis de esteroides e inmunosupresores	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hidden+in+plain+sight%3A+macrophage+activation+syndrome+complicating+Adult+Onset+Still%27s+Disease

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Benito, P., Fernandez, I., Perez-Carral, J.R., Fernandez, S., Cruceyra, G. & Menendez, C.L. 2012, "Secondary bladder amyloidosis: a new case report", <i>Archivos Espanoles de Urologia</i> , vol. 65, no. 7, pp. 699-702.	si	El objetivo de este artículo es informar un nuevo caso de amiloidosis vesical secundaria, siendo poco frecuente el involucramiento de la vejiga urinaria por amiloidosis sobre la base de muy pocas referencias en la literatura (se estima que el número de casos de amiloidosis vesical secundaria es alrededor de 30). El caso presentado aquí corresponde a la amiloidosis vesical secundaria en un paciente que padece la enfermedad de Still, que comenzó con hematuria y terminó muriendo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22971766
Blanco Garcia, F.J., Sanchez Blas, M. & Freire Gonzalez, M. 1999, "Histopathologic features of cerebral vasculitis associated with mycobacterium tuberculosis", <i>Arthritis and Rheumatism</i> , vol. 42, no. 2, pp. 383.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Histopathologic+features+of+cerebral+vasculitis+associated+with+mycobacterium+tuberculosis
Chvojka, J., Krouzecky, A., Radej, J., Sykora, R., Karvunidis, T., Novak, I. & Matejovic, M. 2009, "24-year old male with fever, multi-organ dysfunction and fast progressing ARDS", <i>Vnitřní lékařství</i> , vol. 55, no. 10, pp. 991-994.	si	Se analiza el caso de un paciente de 24 años que la padece.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=24-year+old+male+with+fever%2C+multi-organ+dysfunction+and+fast+progressing+ARDS
Colina, M., Govoni, M. & Trotta, F. 2009, "Fatal myocarditis in adult-onset Still disease with diffuse intravascular coagulation", <i>Rheumatology international</i> , vol. 29, no. 11, pp. 1355-1357.	si	En este documento, se informa el caso de un paciente con antecedentes familiares autoinmunes notables en el que la enfermedad de Still adulto comenzó con una coagulación intravascular difusa.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Fatal+myocarditis+in+adult-onset+Still+disease+with+diffuse+intravascular+coagulation
Debski, M., Stepniewski, P. & Wrobel, M. 2013, "Adult onset Still's disease as a diagnostics challenge in case of fever of unknown origin", <i>Polski merkuriusz lekarski: organ Polskiego Towarzystwa Lekarskiego</i> , vol. 34, no. 199, pp. 45-48.	si	Aquí se presenta el caso de una mujer de 55 años con antecedentes de fiebre de algunos meses, debilidad progresiva y erupción cutánea macular de color salmón y que finalmente se le diagnostica Still.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Adult+onset+Still%27s+disease+as+a+diagnostics+challenge+in+case+of+fever+of+unknown+origin
Dino, O., Provenzano, G., Giannuoli, G., Sciarrino, E., Pouyet, M. & Pagliaro, L. 1996, "Fulminant hepatic failure in adult onset Still's disease", <i>The Journal of rheumatology</i> , vol. 23, no. 4, pp. 784-785.	si	Se describe a una mujer de 44 años que desarrolló insuficiencia hepática aguda 2 meses después de presentar los síntomas de enfermedad Still del adulto.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8730149

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Domingues, R.B., da Gama, A.M., Caser, E.B., Musso, C. & Santos, M.C. 2003, "Disseminated cerebral thrombotic microangiopathy in a patient with adult's still disease", <i>Arquivos de Neuro-Psiquiatria</i> , vol. 61, no. 2A, pp. 259-261.	si	El objetivo de este informe es describir una microangiopatía trombótica diseminada fatal con compromiso renal, pancreático y cerebral en un paciente con enfermedad de Still de un adulto diagnosticado recientemente.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Disseminated+cerebral+thrombotic+microangiopathy+in+a+patient+with+adult%27s+still+disease
Endoh, Y. & Atarashi, H. 2001, "Fever of unknown origin: Behcet's disease and adult still's disease", <i>Journal of Nippon Medical School = Nippon Ika Daigaku zasshi</i> , vol. 68, no. 6, pp. 534-537.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11744936
Evensen, K.J. & Nossent, H.C. 2006, "Epidemiology and outcome of adult-onset Still's disease in Northern Norway", <i>Scandinavian journal of rheumatology</i> , vol. 35, no. 1, pp. 48-51.	si	Este estudio ha analizado la epidemiología, la presentación de la enfermedad y el resultado de enfermedad Still del adulto en una población estable homogénea en el norte de Noruega.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Epidemiology+and+outcome+of+adult-onset+Still%27s+disease+in+Northern+Norway
Gavigan, G. & Beecker, J. 2014, "Reactive hemophagocytic syndrome in a patient with adult-onset Still disease", <i>Journal of the American Academy of Dermatology</i> , vol. 71, no. 3, pp. e77-8.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25128133
Gerfaud-Valentin, M., Maucourt-Boulch, D., Hot, A., Iwaz, J., Ninet, J., Durieu, I., Broussolle, C. & Seve, P. 2014, "Adult-onset still disease: manifestations, treatment, outcome, and prognostic factors in 57 patients", <i>Medicine</i> , vol. 93, no. 2, pp. 91-99.	si	En este estudio se lleva a cabo un estudio observacional retrospectivo para describir una cohorte e identificar los factores pronósticos en la enfermedad de Still del adulto	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24646465
Gianella, S., Schaer, D.J., Schwarz, U., Kurrer, M., Heppner, F.L., Fehr, J. & Seebach, J.D. 2008, "Retinal microangiopathy and rapidly fatal cerebral edema in a patient with adult-onset Still's disease and concurrent macrophage activation syndrome", <i>American Journal of Hematology</i> , vol. 83, no. 5, pp. 424-427.	si	En este estudio se presenta el caso de una mujer de 20 años con enfermedad de Still del adulto.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Retinal+microangiopathy+and+rapidly+fatal+cerebral+edema+in+a+patient+with+adult-onset+Still%27s+disease+and+concurrent+macrophage+activation+syndrome

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Gopal, M., Cohn, C.D., McEntire, M.R. & Alperin, J.B. 2009, "Thrombotic thrombocytopenic purpura and adult onset Still's disease", <i>The American Journal of the Medical Sciences</i> , vol. 337, no. 5, pp. 373-376.	si	En este estudio se han observado varios fármacos y afecciones autoinmunes, como el lupus eritematoso sistémico, La enfermedad de Still del inicio del adulto y el síndrome antifosfolípido, en asociación con purpura trombocitopénica trombótica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19322066
Gupta, D., Jagani, R., Mendonca, S. & Rath, K.R. 2016, "Adult-onset Still's disease with myocarditis and hemophagocytic lymphohistiocytosis: Rare manifestation with fatal outcome", <i>Indian journal of pathology & microbiology</i> , vol. 59, no. 1, pp. 84-86.	si	En este artículo se informa de una manifestación inusual de enfermedad Still del adulto en un varón de 40 años que se presentó en el hospital en el que trabajan los autores con pirexia de origen desconocido y erupción cutánea de 3 semanas de duración.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Adult-onset+Still%27s+disease+with+myocarditis+and+hemophagocytic+lymphohistiocytosis%3A+Rare+manifestation+with+fatal+outcome
Hong, Y.H. & Lee, C.K. 2008, "A case of adult onset Still's disease with systemic inflammatory response syndrome complicated by fatal status epilepticus", <i>Rheumatology international</i> , vol. 28, no. 9, pp. 931-933.	si	Se estudia el caso de una paciente de 25 años con Still.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+case+of+adult+onset+Still%27s+disease+with+systemic+inflammatory+response+syndrome+complicated+by+fatal+status+epilepticus
Ishikawa, M., Masumoto, T., Oguni, T., Hyoudou, N., Michitaka, K., Horii, N. & Onji, M. 1997, "A case of hemophagocytic syndrome with severe liver injury manifesting adult Still's disease", <i>Nihon Rinsho Men'eki Gakkai kaishi = Japanese journal of clinical immunology</i> , vol. 20, no. 5, pp. 447-452.	si	Estudia el caso de una paciente de Still desde los 23 años hasta 29 años.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+case+of+hemophagocytic+syndrome+with+severe+liver+injury+manifesting+adult+Still%27s+disease
Jayakar, B.A. & Hashkes, P.J. 2011, "Macrophage activation syndrome: why and what should a gastroenterologist know", <i>Journal of clinical gastroenterology</i> , vol. 45, no. 3, pp. 210-214.	no	Se estudia el caso de un paciente con Still.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Macrophage+activation+syndrome%3A+why+and+what+should+a+gastroenterologist+know
Kim, H.A., Sung, J.M. & Suh, C.H. 2012, "Therapeutic responses and prognosis in adult-onset Still's disease", <i>Rheumatology international</i> , vol. 32, no. 5, pp. 1291-1298.	si	Se estudian a 54 pacientes con Still coreanos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21274538
Kim, Y.J., Koo, B.S., Kim, Y.G., Lee, C.K. & Yoo, B. 2014, "Clinical features and prognosis in 82 patients with adult-onset Still's disease", <i>Clinical and experimental rheumatology</i> , vol. 32, no. 1, pp. 28-33.	si	El objetivo de este artículo es evaluar las características clínicas, los hallazgos de laboratorio y la respuesta al tratamiento según el curso de la enfermedad, y analizar los factores predictivos de los resultados desfavorables en pacientes con enfermedad de Still del adulto (AOSD).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24050706

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Lee, J.Y., Hsu, C.K., Liu, M.F. & Chao, S.C. 2012, "Evanescence and persistent pruritic eruptions of adult-onset still disease: a clinical and pathologic study of 36 patients", <i>Seminars in arthritis and rheumatism</i> , vol. 42, no. 3, pp. 317-326.	si	El objetivo de este artículo es determinar las características clinicopatológicas de las erupciones evanescentes y persistentes asociadas a la enfermedad Still del adulto.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Evanescence+and+persistent+pruritic+eruptions+of+adult-onset+still+disease%3A+a+clinical+and+pathologic+study+of+36+patients
Lim, E. & Chng, H.H. 1998, "Adult-onset Still's disease in an oriental population: manifestations, course and outcome in 16 patients", <i>Annals of the Academy of Medicine, Singapore</i> , vol. 27, no. 1, pp. 11-15.	si	Este estudio descriptivo retrospectivo tiene como objetivo caracterizar y comparar las manifestaciones clínicas, el curso y el resultado de 16 pacientes orientales con enfermedad de Still de inicio en adultos diagnosticados en los últimos 4 años con datos publicados basados en poblaciones occidentales y otra serie oriental (japonesa).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Adult-onset+Still%27s+disease+in+an+oriental+population%3A+manifestations%2C+course+and+outcome+in+16+patients
Manganeli, P., Fietta, P. & Zuccoli, P. 2003, "Adult-onset Still's disease with respiratory distress syndrome, polyserositis and disseminated intravascular coagulation: a case with a fatal outcome", <i>Clinical and experimental rheumatology</i> , vol. 21, no. 1, pp. 139.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Adult-onset+Still%27s+disease+with+respiratory+distress+syndrome%2C+polyserositis+and+disseminated+intravascular+coagulation%3A+a+case+with+a+fatal+outcome
Masuyama, A., Kobayashi, H., Kobayashi, Y., Yokoe, I., Sugimura, Y., Maniwa, K., Sato, H., Ishida, T. & Hatanaka, Y. 2013, "A case of adult-onset Still's disease complicated by thrombotic thrombocytopenic purpura with retinal microangiopathy and rapidly fatal cerebral edema", <i>Modern rheumatology</i> , vol. 23, no. 2, pp. 379-385.	si	En este artículo se presenta a un paciente de 37 años que tenía la enfermedad de Still del adulto (AOSD) complicada por púrpura trombocitopénica trombótica (TTP) que resultó en microangiopatía retiniana y edema cerebral rápidamente fatal.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+case+of+adult-onset+Still%27s+disease+complicated+by+thrombotic+thrombocytopenic+purpura+with+retinal+microangiopathy+and+rapidly+fatal+cerebral+edema
Mejjad, O., Vittecoq, O., Tamion, F., Girault, C., Lecot, S., Cailleux, N. & Le Loet, X. 2001, "A shock associated with adult-onset Still's disease", <i>Joint, bone, spine : revue du rhumatisme</i> , vol. 68, no. 1, pp. 76-78.	si	En este artículo se divulga el caso de shock en un hombre con la enfermedad de Still de inicio en el adulto y se discute la relación entre los dos procesos evaluando las concentraciones del factor de necrosis tumoral alfa, procalcitonina e interleucina-6.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11235787

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Michel, M., Hayem, G., Rat, A.C., Meyer, O., Palazzo, E., Bletry, O. & Kahn, M.F. 1996, "Fatal infectious complications in 2 patients with adult onset Still disease", <i>La Revue de medecine interne</i> , vol. 17, no. 5, pp. 407-409.	si	En este artículo se divulgan dos casos de complicaciones infecciosas agudas fatales - neumonitis por legionella y absceso cerebral múltiple causado por Nocardia asteroides - en dos pacientes tratados por enfermedad Still del adulto con corticosteroides y metotrexato	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8763101
Mubashir, E., Ahmed, M.M., Hayat, S., Heldmann, M. & Berney, S.M. 2007, "Pulmonary hypertension in a patient with adult-onset Stills disease", <i>Clinical rheumatology</i> , vol. 26, no. 8, pp. 1359-1361.	si	En este artículo se describe a una mujer de 29 años con un historial de enfermedad Still del adulto de 9 años que desarrolló hipertensión arterial pulmonar sin ninguna otra causa obvia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16871352
Neto, N.S., Waldrich, L., de Carvalho, J.F. & Pereira, R.M. 2009, "Adult-onset Still's disease with pulmonary and cardiac involvement and response to intravenous immunoglobulin", <i>Acta reumatologica portuguesa</i> , vol. 34, no. 4, pp. 628-632.	si	En este artículo se divulga el caso de un paciente de enfermedad Still del adulto cuyo brote se presentó con severa pleuropneumonitis y miopericarditis.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=adult-onset+Still%C2%B4s+disease+with+pulmonary+and+cardiac+involvement+and+response+to+intravenous+immunoglobulin
Ohashi, M., Moriya, C., Kanoh, H., Kinomura, Y., Terakura, Y., Kasahara, S., Hamaguchi, Y., Fujimoto, M. & Seishima, M. 2012, "Adult-onset Still's disease with dermatomyositis-like eruption", <i>The Journal of dermatology</i> , vol. 39, no. 11, pp. 958-960.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=adult-onset+Still%C2%B4s+disease+with+dermatomyositis-like+eruption
Ohta, A. 2002, "(Clinical data of) adult Still's disease", <i>Nihon rinsho. Japanese journal of clinical medicine</i> , vol. 60 Suppl 1, pp. 341-345.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22(Clinical+data+of)+adult+still%C2%B4s+disease%22+ohta
Reddy Munagala, V.V., Misra, R., Agarwal, V., Lawrence, A. & Aggarwal, A. 2012, "Adult onset Still's disease: experience from a tertiary care rheumatology unit", <i>International journal of rheumatic diseases</i> , vol. 15, no. 6, pp. e136-41.	si	Define la patología y comenta algunas características.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=adult+onset+still%C2%B4s+disease+experience+from+a+tertiary+care+rheumatology+unit

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Ruiz, P.J., Masliah, E., Doherty, T.A., Quach, A. & Firestein, G.S. 2007, "Cardiac death in a patient with adult-onset Still's disease treated with the interleukin 1 receptor inhibitor anakinra", <i>Annals of the Rheumatic Diseases</i> , vol. 66, no. 3, pp. 422-423.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=cardiac+death+in+a+patient+with+adult-onset+Still%2C+B4s+disease+treated+with+the+interleukin+1+receptor+inhibitor+anakinra
Ruscitti, P., Cipriani, P., Di Benedetto, P., Ciccia, F., Liakouli, V., Carubbi, F., Berardicurti, O., Rizzo, A., Triolo, G. & Giacomelli, R. 2015, "Increased level of H-ferritin and its imbalance with L-ferritin, in bone marrow and liver of patients with adult onset Still's disease, developing macrophage activation syndrome, correlate with the severity of the disease", <i>Autoimmunity reviews</i> , vol. 14, no. 5, pp. 429-437.	si	En este artículo se evalúan los niveles de ferritina enriquecida en subunidades H y L y las células que expresan estas 2 moléculas en la médula ósea y biopsias hepáticas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=increased+level+of+H-ferritin+and+its+imbalance+with+L-ferritin%2C+in+bone+marrow+and+liver+of+patients+with+adult+onset+Still%2C+B4s+disease%2C+developing+macrophage+activation+syndrome%2C+correlate+with+the+severity+of+the+disease
Stoica, G.S., Cohen, R.I. & Rossoff, L.J. 2002, "Adult Still's disease and respiratory failure in a 74-year-old woman", <i>Postgraduate medical journal</i> , vol. 78, no. 916, pp. 97-98.	si	En este artículo se describe el caso de una mujer anciana con Still que se asoció con insuficiencia respiratoria grave y disfunción multiorgánica	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Adult+Still's+disease+and+respiratory+failure+in+a+74+year+old+woman
Thabab, M.M., Singh, K.K., Madhavan, S.M. & Gupta, R. 2008, "Adult onset Still's disease as a cause of acute liver failure", <i>Tropical gastroenterology: official journal of the Digestive Diseases Foundation</i> , vol. 29, no. 1, pp. 35-36.	si	En este artículo se analiza el caso de una mujer de 29 años que padece enfermedad Still del adulto.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18564666
Uppal, S.S., Al-Mutairi, M., Hayat, S., Abraham, M. & Malaviya, A. 2007, "Ten years of clinical experience with adult onset Still's disease: is the outcome improving?", <i>Clinical rheumatology</i> , vol. 26, no. 7, pp. 1055-1060.	si	Este estudio tiene como objetivo informar sobre la imagen clínica y de laboratorio, el curso de la enfermedad y los resultados en 28 pacientes con enfermedad de Still de inicio en adultos, revisar brevemente la literatura existente sobre el tema y comparar los hallazgos de los autores con los informados previamente.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Ten+years+of+clinical+experience+with+adult+onset+Still's+disease%3A+is+the+outcome+improving%3F
Uppal, S.S., Pande, I.R., Kumar, A., Kailash, S., Sekharan, N.G., Adya, C.M. & Malaviya, A.N. 1995, "Adult onset Still's disease in northern India: comparison with juvenile onset Still's disease", <i>British journal of rheumatology</i> , vol. 34, no. 5, pp. 429-434.	si	El presente estudio comparó la imagen clínica y de laboratorio, el curso de la enfermedad y el resultado en 31 pacientes con enfermedad de Still de inicio en adultos (AOSD) con 23 pacientes con enfermedad de Still de aparición juvenil (JOSD).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Adult+onset+Still's+disease+in+northern+India%3A+comparison+with+juvenile+onset+Still's+disease

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Witsch, J., Bohner, G., Rech, J. & Trendelenburg, G. 2013, "Perivascular white matter lesion pattern in a patient with steroid-responsive encephalopathy", <i>Journal of neurology</i> , vol. 260, no. 3, pp. 923-924.	no	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Perivascular+white+matter+lesion+pattern+in+a+patient+with+steroid-responsive+encephalopathy
Yamada, M., Kuroda, H., Yoshida, M., Usami, M., Shimoyama, S., Abe, T., Sakurai, T., Fujii, S., Maeda, M., Fujita, M., Nagashima, K., Kanari, Y., Kato, J. & Jodo, S. 2015, "A Case of Acute Lymphoblastic Leukemia with Adult-Onset Still's Disease-Like Erythema", <i>Gan to kagaku ryoho.Cancer & chemotherapy</i> , vol. 42, no. 6, pp. 759-762.	si	En este artículo se estudia el caso de una paciente de Still de 62 años.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+Case+of+Acute+Lymphoblastic+Leukemia+with+Adult-Onset+Still's+Disease-Like+Erythema
Yamazato, Y., Kanesima, H., Arakaki, N., Yara, S., Miyara, T., Higa, F. & Saito, A. 2000, "Secondary amyloidosis in an autopsied case of adult onset Still disease", <i>Nihon Naika Gakkai zasshi. The Journal of the Japanese Society of Internal Medicine</i> , vol. 89, no. 1, pp. 137-138.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Secondary+amyloidosis+in+an+autopsied+case+of+adult+onset+Still+disease
Yang, C.C., Lee, J.Y., Liu, M.F. & Ho, C.L. 2006, "Adult-onset Still's disease with persistent skin eruption and fatal respiratory failure in a Taiwanese woman", <i>European journal of dermatology: EJD</i> , vol. 16, no. 5, pp. 593-594.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Adult-onset+Still's+disease+with+persistent+skin+eruption+and+fatal+respiratory+failure+in+a+Taiwanese+woman
Yoshioka, K., Fukushima, H., Ishii, N., Kita, A., Hanioka, Y., Minami, M., Inoue, T. & Yamagami, K. 2013, "A case of chronic active Epstein-Barr virus infection mimicking adult-onset Still's disease", <i>Modern rheumatology</i> , vol. 23, no. 1, pp. 162-166.	si	En este artículo se analiza el caso de un paciente de 83 con Still.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+case+of+chronic+active+Epstein-Barr+virus+infection+mimicking+adult-onset+Still's+disease

Tabla 28. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Enfermedad de Still del adulto. (Elaboración propia)

5.11.-Enfermedad de Whipple

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Abreu, P., Azevedo, E., Lobo, L., Moura, C. & Pontes, C. 2005, "Cerebral Whipple disease without gastrointestinal symptoms", <i>Revista de neurologia</i> , vol. 40, no. 4, pp. 255.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15765321
Benito-Leon, J., Arpa, J., Louis, E.D., Herrera, I. & De La Loma, A. 2007, "Isolated CNS Whipple disease: acute onset and relapsing-remitting course", <i>Scandinavian Journal of Infectious Diseases</i> , vol. 39, no. 6-7, pp. 623-625.	si	En este artículo se describen los casos de 2 pacientes con Whipple del sistema nervioso central aislado.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Isolated+CNS+Whipple+disease%3A+acute+onset+and+relapsing-remitting+course
Black, D.F., Aksamit, A.J. & Morris, J.M. 2010, "MR imaging of central nervous system Whipple disease: a 15-year review", <i>AJNR.American journal of neuroradiology</i> , vol. 31, no. 8, pp. 1493-1497.	si	En este artículo se analizan a 7 pacientes de esta patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=MR+imaging+of+central+nervous+system+Whipple+disease%3A+a+15-year+review
Borne, R.T., Babu, A., Levi, M., Brieke, A. & Quaife, R.A. 2015, "Tropheryma whipplei Endocarditis: A Two-patient Case Series", <i>The American Journal of Medicine</i> , vol. 128, no. 12, pp. 1364-1366.	si	Trata de La endocarditis de Whipple que está causada por Tropheryma whipplei y es una complicación bien descrita de la enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Tropheryma+whipplei+Endocarditis%3A+A+Two-patient+Case+Series
Bourke, B. & Hussey, S. 2015, "Chronic infections of the small intestine", <i>Current opinion in gastroenterology</i> , vol. 31, no. 2, pp. 104-110.	si	Este artículo se centra en los avances recientes en el campo de las infecciones intestinales entre ellas la enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Chronic+infections+of+the+small+intestine%22+bourke
Castle, J., Sakonju, A., Dalmau, J. & Newman-Toker, D.E. 2006, "Anti-Ma2-associated encephalitis with normal FDG-PET: a case of pseudo-Whipple's disease", <i>Nature clinical practice. Neurology</i> , vol. 2, no. 10, pp. 566-72; quiz 573.	no	En este artículo se analiza el caso de un paciente de 39 años con Encefalitis paraneoplásica anti-Ma2 en asociación con cáncer testicular metastásico; inicialmente mal diagnosticado como enfermedad de Whipple del SNC.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Anti-Ma2-associated+encephalitis+with+normal+FDG-PET%3A+a+case+of+pseudo-Whipple's+disease

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Chhabria, M.A., Dalal, R.J., Desai, D.C. & Deshpande, R.B. 2010, "Whipple's disease", <i>The Journal of the Association of Physicians of India</i> , vol. 58, pp. 196-197.	si	En este artículo se analiza el caso de un paciente de 74 años con enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Whipple's+disease%22+Chhabria
Coria, F., Cuadrado, N., Velasco, C., Jimenez Carmena, J.J., Jimenez, M.I., Mena, F.J. & Acebes, J.M. 2000, "Whipple's disease with isolated central nervous system symptomatology diagnosed by molecular identification of Tropheryma whippelii in peripheral blood", <i>Neurologia (Barcelona, Spain)</i> , vol. 15, no. 4, pp. 173-176.	si	En este artículo se analiza el caso de un paciente de Whipple, confinada al sistema nervioso central.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Whipple's+disease+with+isolated+central+nervous+system+symptomatology+diagnosed+by+molecular+identification+of+Tropheryma+whippelii+in+peripheral+blood
Dray, X., Vahedi, K., Delcey, V., Lavergne-Slove, A., Raskine, L., Bergmann, J.F. & Marteau, P. 2007, "Mycobacterium avium duodenal infection mimicking Whipple's disease in a patient with AIDS", <i>Endoscopy</i> , vol. 39 Suppl 1, pp. E296-7.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mycobacterium+avium+duodenal+infection+mimicking+Whipple's+disease+in+a+patient+with+AIDS
Estévez-Gil M, de Castro-Parga ML, Carballo-Fernandez C, San Martín-Alonso M, Machado-Prieto B, Cid-Gómez LA, Caride-López G. [Whipple disease in a patient under anti-TNFα therapy]. <i>Gastroenterol Hepatol</i> . 2016 May; 39(5):334-5. doi: 10.1016/j.gastrohep.2015.04.005. Epub 2015 May 28. Spanish. PubMed PMID: 26027513.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26027513
Farkas, D., Svajdler MI, M., Iannaccone, S.F. & Labaj, P. 2013, "Undiagnosed Whipple's disease with a lethal outcome", <i>Ceskoslovenska patologie</i> , vol. 49, no. 2, pp. 95-98.	si	En este artículo se describe probablemente el primer caso publicado de enfermedad de Whipple no diagnosticada con un resultado letal en Eslovaquia, que se produjo en un hombre blanco de 33 años con afectación del tracto gastrointestinal, los ganglios linfáticos abdominales y el cerebro, que murió de bronconeumonía.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Undiagnosed+Whipple's+disease+with+a+lethal+outcome
Fatjo Hurios, F., Garcia Criado, M.A., Lomena, F. & Miquel, R. 2014, "A 76-year-old man with ascites and constitutional syndrome", <i>Medicina clínica</i> , vol. 142, no. 4, pp. 156-162.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+76-year-old+man+with+ascites+and+constitutional+syndrome

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Filippin, F.A., Alfonso, A. & Lopez-Presas, H. 2016, "Refractory encephalitis because of seronegative celiac disease: a case report", <i>Revista de neurologia</i> , vol. 62, no. 7, pp. 311-316.	no	El objetivo del presente trabajo es informar un caso de posible encefalitis refractaria por enfermedad celíaca.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Refractory+encephalitis+because+of+seronegative+celiac+disease%3A+a+case+report
Fritz, M., Schlinke, H. & Fayyazi, A. 2014, "Tropheryma whipplei endocarditis", <i>Der Pathologe</i> , vol. 35, no. 3, pp. 274-276.	si	En este artículo se analiza el caso de un paciente con Whipple de más de 10 años de evolución.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Tropheryma+whipplei+endocarditis%22+fritz
Giaccone, G., Carella, F., Parravicini, C., Longhi, E., Chiapparini, L., Savoiardo, M., Montano, N., Morbin, M., Albanese, A. & Tagliavini, F. 2016, "A 52-Year-Old Man with Myoclonic Jerks", <i>Brain pathology (Zurich, Switzerland)</i> , vol. 26, no. 2, pp. 291-292.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27000489
Himmelmann, B., Brandner, S., Jung, H.H., Schoedon, G., Schuknecht, B. & Schaffner, A. 2004, "Severe hypothermia in a patient with cerebral relapse of Whipple's disease", <i>Infection</i> , vol. 32, no. 2, pp. 119-121.	si	En este artículo se analiza el caso de un paciente de Whipple de 67 años tras suspender el tratamiento con cotrimoxazol.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Severe+hypothermia+in+a+patient+with+cerebral+relapse+of+Whipple's+disease
Hobbs, J.R. 1975, "IgM deficiency", <i>Birth defects original article series</i> , vol. 11, no. 1, pp. 112-116.	no	Este artículo trata de la deficiencia de Inmunoglobulina M.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22IgM+deficiency%22+Hobbs
Hopf, S., Buchalla, R., Scheil, F., Heusermann, U. & Borm, W. 2009, "Skull metastasis of ampulla of Vater adenocarcinoma 5 years after Whipple operation: case report and literature review", <i>Journal of neuro-oncology</i> , vol. 95, no. 1, pp. 141-145.	no	En este artículo se comenta un caso extremadamente raro de una paciente de 54 años con una metástasis frontal derecha del cráneo de una ampolla de adenocarcinoma de Vater 5 años después de la pancreatoduodenectomía preservadora del píloro (operación de Whipple).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Skull+metastasis+of+ampulla+of+Vater+adenocarcinoma+5+years+after+Whipple+operation%3A+case+report+and+literature+review
Hurth, K., Tarawneh, R., Ghoshal, N., Benzinger, T.L., Clifford, D.B., Geschwind, M., Morris, J.C., Galvin, J.E., Schmidt, R.E. & Cairns, N.J. 2015, "Whipple's disease masquerades as dementia with Lewy bodies", <i>Alzheimer Disease and Associated Disorders</i> , vol. 29, no. 1, pp. 85-89.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Whipple's+disease+masquerades+as+dementia+with+Lewy+bodies
James, D.G. & Lipman, M.C. 2002, "Whipple's disease: a granulomatous masquerader", <i>Clinics in chest medicine</i> , vol. 23, no. 2, pp. 513-9, xi-xii.	si	En este artículo se define la patología y se describen sus características.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Whipple's+disease%3A+a+granulomatous+masquerader
James, T.N. & Haubrich, W.S. 1975, "De subitaneis mortibus. XIV. Bacterial arteritis in Whipple's disease", <i>Circulation</i> , vol. 52, no. 4, pp. 722-731.	si	En este artículo se incluyen exámenes cardiovasculares post mortem especiales en un hombre de 55 años que murió de la enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=De+subitaneis+mortibus.+XIV.+Bacterial+arteritis+in+Whipple's+disease

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Khorzhevsky, V.A. & Gappoev, S.V. 2016, "Whipple's disease: A case of postmortem diagnosis", <i>Arkhiv Patologii</i> , vol. 78, no. 3, pp. 49-52.	si	En este artículo se describe un caso del diagnóstico post mortem de la enfermedad de Whipple, una rara infección bacteriana, en un paciente con disfunción orgánica múltiple que muestra manifestaciones intestinales con linfadenopatía retroperitoneal masiva.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27296007
Koligi, K., Mertz, D., Benz, D., Vogt, T., Bloemberg, G.V., Winter, L., Tyndall, A., Battegay, M. & Walker, U.A. 2011, "Of bugs and joints. Oligoarthritis caused by Tropheryma whipplei", <i>Der Internist</i> , vol. 52, no. 7, pp. 884-888.	si	En este artículo se divulga el caso de un varón de 67 años con una historia de la oligoartritis migratoria durante tres décadas en quienes el agente causante de Whipple fue detectado por la reacción en cadena de la polimerasa solamente en el líquido sinovial.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Of+bugs+and+joints.+Oligoarthritis+caused+by+Tropheryma+whipplei
Kono, M., Yamamoto, K., Nagamatsu, M. & Kutsuna, S. 2015, "Use of polymerase chain reaction in the diagnosis of Whipple's disease", <i>Journal of infection and chemotherapy: official journal of the Japan Society of Chemotherapy</i> , vol. 21, no. 12, pp. 885-888.	si	En este artículo se investiga el caso de una mujer japonesa de 24 años que había sufrido fiebre intermitente, artralgia migratoria y diarrea acuosa durante varios meses. La enfermedad de Whipple se diagnosticó en base a un resultado positivo de reacción en cadena de polimerasa y una fuerte sospecha clínica	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26390825
Kuliszkievicz-Janus, M., Malecki, R., Kulickowski, K. & Jelen, M. 2002, "Whipple's disease as a complication of chronic lymphocytic leukemia treated with fludarabine", <i>Polskie archiwum medycyny wewnetrznej</i> , vol. 108, no. 3, pp. 887-891.	si	En este artículo se presenta el caso del hombre de 53 años que padecía leucemia linfocítica crónica desde 1993. En el sexto año de tratamiento, se diagnosticó de enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Whipple's+disease+as+a+complication+of+chronic+lymphocytic+leukemia+treated+with+fludarabine
Lee, A.G. 2002, "Whipple disease with supranuclear ophthalmoplegia diagnosed by polymerase chain reaction of cerebrospinal fluid", <i>Journal of neuro-ophthalmology: the official journal of the North American Neuro-Ophthalmology Society</i> , vol. 22, no. 1, pp. 18-21.	si	En este artículo se presenta el caso de un anciano que desarrolló una oftalmoplejía supranuclear aguda progresiva y otras manifestaciones del sistema nervioso central que sugerían la enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11937901
Lozupone, C., Cota-Gomez, A., Palmer, B.E., Linderman, D.J., Charlson, E.S., Sodergren, E., Mitreva, M., Abubucker, S., Martin, J., Yao, G., Campbell, T.B., Flores, S.C., Ackerman, G., Stombaugh, J., Ursell, L., Beck, J.M., Curtis, J.L., Young, V.B., Lynch, S.V., Huang, L., Weinstock, G.M., Knox, K.S., Twigg, H., Morris, A., Ghedin, E., Bushman, F.D., Collman, R.G., Knight, R., Fontenot, A.P. & Lung HIV Microbiome Project 2013, "Widespread colonization of the lung by Tropheryma whipplei in HIV infection", <i>American journal of respiratory and critical care medicine</i> , vol. 187, no. 10, pp. 1110-1117.	si	El objetivo de este artículo es determinar si la inmunodeficiencia asociada con la infección por VIH resultó en la alteración de la microbiota pulmonar. El principal resultado obtenido fue que las secuencias que representan a Tropheryma whipplei, el agente etiológico de la enfermedad de Whipple, fueron significativamente más frecuentes en BAL de personas VIH positivas en comparación con personas VIH negativas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Widespread+colonization+of+the+lung+by+Tropheryma+whipplei+in+HIV+infection

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Luton, E.F. 1952, "A possible cause of death in Whipple's disease", <i>Gastroenterology</i> , vol. 20, no. 2, pp. 327-329.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14906629
Madu, A.A. & Mayers, M. 1995, "Ocular manifestation of systemic infections", <i>Current opinion in ophthalmology</i> , vol. 6, no. 6, pp. 88-91.	no	En este artículo se revisa literatura reciente sobre los hallazgos oftalmológicos en las siguientes enfermedades: enfermedad de Whipple, endoftalmitis endógena, enfermedad por arañazo de gato, toxoplasmosis y hepatitis C.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10160425
Marie, I., Levesque, H., Levade, M.H., Cailleux, N., Lecomte, F., Francois, A., Metayer, J., Lerebours, E. & Courtois, H. 1999, "Hypertrophic osteoarthropathy can indicate recurrence of Whipple's disease", <i>Arthritis and Rheumatism</i> , vol. 42, no. 9, pp. 2002-2006.	si	Se divulga el caso de un paciente con la enfermedad de Whipple (WD) que desarrolló osteoartropatía hipertrófica (HOA) caracterizada por clubbing digital, periostosis de los huesos tubulares, y polysynovitis.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hypertrophic+osteoarthropathy+can+indicate+recurrence+of+Whipple%27s+disease
Muller, S.A., Vogt, P., Altwegg, M. & Seebach, J.D. 2005, "Deadly carousel or difficult interpretation of new diagnostic tools for Whipple's disease: case report and review of the literature", <i>Infection</i> , vol. 33, no. 1, pp. 39-42.	si	En este artículo se resume críticamente el desempeño de los diferentes métodos de diagnóstico y se discute su impacto en el manejo clínico de los pacientes con sospecha de enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Deadly+carousel+or+difficult+interpretation+of+new+diagnostic+tools+for+Whipple%27s+disease%3A+case+report+and+review+of+the+literature
Patel, S.J., Huard, R.C., Keller, C. & Foca, M. 2008, "Possible case of CNS Whipple's disease in an adolescent with AIDS", <i>Journal of the International Association of Physicians in AIDS Care (Chicago, Ill.: 2002)</i> , vol. 7, no. 2, pp. 69-73.	si	En este artículo se describe el caso de un adolescente con VIH / SIDA que se presentó en forma subacuática con encefalopatía progresiva, cuadraplejía espástica y diarrea. Su biopsia cerebral sugería la enfermedad de Whipple del sistema nervioso central.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Possible+case+of+CNS+Whipple%27s+disease+in+an+adolescent+with+AIDS
Posada, I.J., Ferreiro-Sieiro, A., Lopez-Valdes, E., Cabello, A. & Bermejo-Pareja, F. 2004, "Whipple's disease confined to the brain. A clinical case with pathological confirmation at necropsy", <i>Revista de neurologia</i> , vol. 38, no. 2, pp. 196-198.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Whipple%27s+disease+confined+to+the+brain.+A+clinical+case+with+pathological+confirmation+at+necropsy
Puechal, X. 2013, "Whipple's disease", <i>Annals of the Rheumatic Diseases</i> , vol. 72, no. 6, pp. 797-803.	si	En este artículo se define la patología y se comentan sus características.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23291386
Rowedder, A., Bauer, S., Wegmann, W., Schlup, P. & Meier, R. 1996, "2 cases of Whipple disease with different outcomes", <i>Schweizerische medizinische Wochenschrift.Supplementum</i> , vol. 79, pp. 47S-52S.	si	En este artículo se presentan dos casos de enfermedad de Whipple con diferentes resultados.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8701260
Sanmartin Sentanes, R. & Vidal Borrego, M. 2012, "Impairment of the general status in a 70-year-old man", <i>Medicina clinica</i> , vol. 139, no. 6, pp. 261-267.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Impairment+of+the+general+status+in+a+70-year-old+man

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Schinnerling, K., Geelhaar-Karsch, A., Allers, K., Friebel, J., Conrad, K., Loddenkemper, C., Kuhl, A.A., Erben, U., Ignatius, R., Moos, V. & Schneider, T. 2015, "Role of dendritic cells in the pathogenesis of Whipple's disease", <i>Infection and immunity</i> , vol. 83, no. 2, pp. 482-491.	si	Este estudio aborda la funcionalidad de células dendríticas (DC) durante la enfermedad de Whipple clásica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Role+of+dendritic+cells+in+the+pathogenesis+of+Whipple%27s+disease
Turkington, P., MacDonald, A. & Greenstone, M. 2001, "Lipogranulomatous adenopathy: a characteristic but under-recognized presentation of Whipple's disease", <i>Hospital medicine (London, England: 1998)</i> , vol. 62, no. 2, pp. 114-115.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Lipogranulomatous+adenopathy%3A+a+characteristic+but+under-recognized+presentation+of+Whipple%27s+disease
Vindigni, S. M., Taylor, J., Quilter, L. A. S., Hyun, T. S., Liu, C., Rosinski, S. L.,... Damman, C. J. (2016). Tropheryma whipplei infection (Whipple's disease) in a patient after liver transplantation. <i>Transplant Infectious Disease: An Official Journal of the Transplantation Society</i> , 18(4), 617–624. https://doi.org/10.1111/tid.12562	no	Determinar la prevalencia de la anemia hemolítica hereditaria y correlacionar las características clínicas y hematológicas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27258480
Vinnemeier, C.D., Klupp, E.M., Krumkamp, R., Rolling, T., Fischer, N., Owusu-Dabo, E., Addo, M.M., Adu-Sarkodie, Y., Kasmaier, J., Aepfelbacher, M., Cramer, J.P., May, J. & Tannich, E. 2016, "Tropheryma whipplei in children with diarrhoea in rural Ghana", <i>Clinical microbiology and infection: the official publication of the European Society of Clinical Microbiology and Infectious Diseases</i> , vol. 22, no. 1, pp. 65. e1-65. e3.	si	En este estudio de casos y controles basado en el hospital, se analizaron 534 muestras de heces de niños de entre 2 meses y 15 años de zonas rurales de Ghana para detectar la presencia de T. whipplei que es la bacteria que produce la enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Tropheryma+whipplei+in+children+with+diarrhoea+in+rural+Ghana
West, D., Hutcheon, S., Kain, R., Reid, T., Walton, S. & Buchan, K. 2005, "Whipple's endocarditis", <i>Journal of the Royal Society of Medicine</i> , vol. 98, no. 8, pp. 362-364.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16055902
Wilcox, S.K., Garry, A. & Johnson, M.J. 2009, "Novel use of amantadine: to treat hiccups", <i>Journal of pain and symptom management</i> , vol. 38, no. 3, pp. 460-465.	no	En este artículo se presenta un caso clínico complejo de hipo intratable en un paciente con cáncer de páncreas y enfermedad de Parkinson y algunos de los problemas encontrados al intentar el control de los síntomas. También se discute una respuesta terapéutica potencial a un nuevo agente, la amantadina, sin licencia en el tratamiento del hipo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Novel+use+of+amantadine%3A+to+treat+hiccups
Wu, M.L., Poles, M.A., Thompson, A.D. & Dry, S.M. 2002, "Enterocolonic Mycobacterium avium-intracellulare", <i>Archives of Pathology & Laboratory Medicine</i> , vol. 126, no. 3, pp. 381.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11860323

Tabla 29. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Enfermedad de Whipple. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Abreu, P., Azevedo, E., Lobo, L., Moura, C. & Pontes, C. 2005, "Cerebral Whipple disease without gastrointestinal symptoms", <i>Revista de neurologia</i> , vol. 40, no. 4, pp. 255.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15765321
Benito-Leon, J., Arpa, J., Louis, E.D., Herrera, I. & De La Loma, A. 2007, "Isolated CNS Whipple disease: acute onset and relapsing-remitting course", <i>Scandinavian Journal of Infectious Diseases</i> , vol. 39, no. 6-7, pp. 623-625.	si	En este artículo se describen los casos de 2 pacientes con Whipple del sistema nervioso central aislado.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Isolated+CNS+Whipple+disease%3A+acute+onset+and+relapsing-remitting+course
Black, D.F., Aksamit, A.J. & Morris, J.M. 2010, "MR imaging of central nervous system Whipple disease: a 15-year review", <i>AJNR.American journal of neuroradiology</i> , vol. 31, no. 8, pp. 1493-1497.	si	En este artículo se analizan a 7 pacientes de esta patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=MR+imaging+of+central+nervous+system+Whipple+disease%3A+a+15-year+review
Borne, R.T., Babu, A., Levi, M., Brieke, A. & Quaife, R.A. 2015, "Tropheryma whipplei Endocarditis: A Two-patient Case Series", <i>The American Journal of Medicine</i> , vol. 128, no. 12, pp. 1364-1366.	si	Trata de La endocarditis de Whipple que está causada por Tropheryma whipplei y es una complicación bien descrita de la enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Tropheryma+whipplei+Endocarditis%3A+A+Two-patient+Case+Series
Bourke, B. & Hussey, S. 2015, "Chronic infections of the small intestine", <i>Current opinion in gastroenterology</i> , vol. 31, no. 2, pp. 104-110.	si	Este artículo se centra en los avances recientes en el campo de las infecciones intestinales entre ellas la enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Chronic+infections+of+the+small+intestine%22+bourke
Castle, J., Sakonju, A., Dalmau, J. & Newman-Toker, D.E. 2006, "Anti-Ma2-associated encephalitis with normal FDG-PET: a case of pseudo-Whipple's disease", <i>Nature clinical practice. Neurology</i> , vol. 2, no. 10, pp. 566-72; quiz 573.	no	En este artículo se analiza el caso de un paciente de 39 años con Encefalitis paraneoplásica anti-Ma2 en asociación con cáncer testicular metastásico; inicialmente mal diagnosticado como enfermedad de Whipple del SNC.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Anti-Ma2-associated+encephalitis+with+normal+FDG-PET%3A+a+case+of+pseudo-Whipple's+disease
Chhabria, M.A., Dalal, R.J., Desai, D.C. & Deshpande, R.B. 2010, "Whipple's disease", <i>The Journal of the Association of Physicians of India</i> , vol. 58, pp. 196-197.	si	En este artículo se analiza el caso de un paciente de 74 años con enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Whipple's+disease%22+Chhabria
Coria, F., Cuadrado, N., Velasco, C., Jimenez Carmena, J.J., Jimenez, M.I., Mena, F.J. & Acebes, J.M. 2000, "Whipple's disease with isolated central nervous system symptomatology diagnosed by molecular identification of Tropheryma whippelii in peripheral blood", <i>Neurologia (Barcelona, Spain)</i> , vol. 15, no. 4, pp. 173-176.	si	En este artículo se analiza el caso de un paciente de Whipple, confinada al sistema nervioso central.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Whipple's+disease+with+isolated+central+nervous+system+symptomatology+diagnosed+by+molecular+identification+of+Tropheryma+whippelii+in+peripheral+blood
Dray, X., Vahedi, K., Delcey, V., Laverigne-Slove, A., Raskine, L., Bergmann, J.F. & Marteau, P. 2007, "Mycobacterium avium duodenal infection mimicking Whipple's disease in a patient with AIDS", <i>Endoscopy</i> , vol. 39 Suppl 1, pp. E296-7.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mycobacterium+avium+duodenal+infection+mimicking+Whipple's+disease+in+a+patient+with+AIDS

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Estévez-Gil M, de Castro-Parga ML, Carballo-Fernandez C, San Martín-Alonso M, Machado-Prieto B, Cid-Gómez LA, Caride-López G. [Whipple disease in a patient under anti-TNFα therapy]. <i>Gastroenterol Hepatol.</i> 2016 May; 39(5):334-5. doi: 10.1016/j.gastrohep.2015.04.005. Epub 2015 May 28. Spanish. PubMed PMID: 26027513.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26027513
Farkas, D., Svajdler MI, M., Iannaccone, S.F. & Labaj, P. 2013, "Undiagnosed Whipple's disease with a lethal outcome", <i>Ceskoslovenska patologie</i> , vol. 49, no. 2, pp. 95-98.	si	En este artículo se describe probablemente el primer caso publicado de enfermedad de Whipple no diagnosticada con un resultado letal en Eslovaquia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Undiagnosed+Whipple's+disease+with+a+lethal+outcome
Fatjo Hurios, F., Garcia Criado, M.A., Lomena, F. & Miquel, R. 2014, "A 76-year-old man with ascites and constitutional syndrome", <i>Medicina clinica</i> , vol. 142, no. 4, pp. 156-162.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+76-year-old+man+with+ascites+and+constitutional+syndrome
Filippin, F.A., Alfonso, A. & Lopez-Presas, H. 2016, "Refractory encephalitis because of seronegative celiac disease: a case report", <i>Revista de neurologia</i> , vol. 62, no. 7, pp. 311-316.	no	El objetivo del presente trabajo es informar un caso de posible encefalitis refractaria por enfermedad celíaca.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Refractory+encephalitis+because+of+seronegative+celiac+disease%3A+a+case+report
Fritz, M., Schlinke, H. & Fayyazi, A. 2014, "Tropheryma whipplei endocarditis", <i>Der Pathologe</i> , vol. 35, no. 3, pp. 274-276.	si	En este artículo se analiza el caso de un paciente con Whipple de más de 10 años de evolución.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Tropheryma+whipplei+endocarditis%22+fritz
Giaccone, G., Carella, F., Parravicini, C., Longhi, E., Chiapparini, L., Savoiardo, M., Montano, N., Morbin, M., Albanese, A. & Tagliavini, F. 2016, "A 52-Year-Old Man with Myoclonic Jerks", <i>Brain pathology (Zurich, Switzerland)</i> , vol. 26, no. 2, pp. 291-292.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27000489
Himmelmann, B., Brandner, S., Jung, H.H., Schoedon, G., Schuknecht, B. & Schaffner, A. 2004, "Severe hypothermia in a patient with cerebral relapse of Whipple's disease", <i>Infection</i> , vol. 32, no. 2, pp. 119-121.	si	En este artículo se analiza el caso de un paciente de Whipple de 67 años tras suspender el tratamiento con cotrimoxazol.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Severe+hypothermia+in+a+patient+with+cerebral+relapse+of+Whipple's+disease
Hobbs, J.R. 1975, "IgM deficiency", <i>Birth defects original article series</i> , vol. 11, no. 1, pp. 112-116.	no	Este artículo trata de la deficiencia de Inmunoglobulina M.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22IgM+deficiency%22+Hobbs
Hopf, S., Buchalla, R., Scheil, F., Heusermann, U. & Borm, W. 2009, "Skull metastasis of ampulla of Vater adenocarcinoma 5 years after Whipple operation: case report and literature review", <i>Journal of neuro-oncology</i> , vol. 95, no. 1, pp. 141-145.	no	En este artículo se comenta un caso extremadamente raro de una paciente de 54 años con una metástasis frontal derecha del cráneo de una ampolla de adenocarcinoma de Vater 5 años después de la pancreatoduodenectomía preservadora del píloro (operación de Whipple).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Skull+metastasis+of+ampulla+of+Vater+adenocarcinoma+5+years+after+Whipple+operation%3A+case+report+and+literature+review

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Hurth, K., Tarawneh, R., Ghoshal, N., Benzinger, T.L., Clifford, D.B., Geschwind, M., Morris, J.C., Galvin, J.E., Schmidt, R.E. & Cairns, N.J. 2015, "Whipple's disease masquerades as dementia with Lewy bodies", <i>Alzheimer Disease and Associated Disorders</i> , vol. 29, no. 1, pp. 85-89.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Whipple's+disease+masquerades+as+dementia+with+Lewy+bodies
James, D.G. & Lipman, M.C. 2002, "Whipple's disease: a granulomatous masquerader", <i>Clinics in chest medicine</i> , vol. 23, no. 2, pp. 513-9, xi-xii.	si	En este artículo se define la patología y se describen sus características.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Whipple's+disease%3A+a+granulomatous+masquerader
James, T.N. & Haubrich, W.S. 1975, "De subitaneis mortibus. XIV. Bacterial arteritis in Whipple's disease", <i>Circulation</i> , vol. 52, no. 4, pp. 722-731.	si	En este artículo se incluyen exámenes cardiovasculares post mortem especiales en un hombre de 55 años que murió de la enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=De+subitaneis+mortibus.+XIV.+Bacterial+arteritis+in+Whipple's+disease
Khorzhevsky, V.A. & Gappoev, S.V. 2016, "Whipple's disease: A case of postmortem diagnosis", <i>Arkhiv Patologii</i> , vol. 78, no. 3, pp. 49-52.	si	En este artículo se describe un caso del diagnóstico post mortem de la enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27296007
Koligi, K., Mertz, D., Benz, D., Vogt, T., Bloemberg, G.V., Winter, L., Tyndall, A., Battegay, M. & Walker, U.A. 2011, "Of bugs and joints. Oligoarthritis caused by Tropheryma whipplei", <i>Der Internist</i> , vol. 52, no. 7, pp. 884-888.	si	En este artículo se divulga el caso de un varón de 67 años con Whipple fue detectado por la reacción en cadena de la polimerasa solamente en el líquido sinovial.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Of+bugs+and+joints.+Oligoarthritis+caused+by+Tropheryma+whipplei
Kono, M., Yamamoto, K., Nagamatsu, M. & Kutsuna, S. 2015, "Use of polymerase chain reaction in the diagnosis of Whipple's disease", <i>Journal of infection and chemotherapy: official journal of the Japan Society of Chemotherapy</i> , vol. 21, no. 12, pp. 885-888.	si	En este artículo se investiga el caso de una mujer japonesa de 24 años con la enfermedad de Whipple se diagnosticó en base a un resultado positivo de reacción en cadena de polimerasa y una fuerte sospecha clínica	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26390825
Kuliszkiewicz-Janus, M., Malecki, R., Kulczkowski, K. & Jelen, M. 2002, "Whipple's disease as a complication of chronic lymphocytic leukemia treated with fludarabine", <i>Polskie archiwum medycyny wewnetrznej</i> , vol. 108, no. 3, pp. 887-891.	si	En este artículo se presenta el caso del hombre de 53 años que padecía leucemia linfocítica crónica desde 1993. En el sexto año de tratamiento, se diagnosticó de enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Whipple's+disease+as+a+complication+of+chronic+lymphocytic+leukemia+treated+with+fludarabine
Lee, A.G. 2002, "Whipple disease with supranuclear ophthalmoplegia diagnosed by polymerase chain reaction of cerebrospinal fluid", <i>Journal of neuro-ophthalmology: the official journal of the North American Neuro-Ophthalmology Society</i> , vol. 22, no. 1, pp. 18-21.	si	En este artículo se presenta el caso de un anciano que desarrolló una oftalmoplejía supranuclear aguda progresiva y otras manifestaciones del sistema nervioso central que sugerían la enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11937901

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Lozupone, C., Cota-Gomez, A., Palmer, B.E., Linderman, D.J., Charlson, E.S., Sodergren, E., Mitreva, M., Abubucker, S., Martin, J., Yao, G., Campbell, T.B., Flores, S.C., Ackerman, G., Stombaugh, J., Ursell, L., Beck, J.M., Curtis, J.L., Young, V.B., Lynch, S.V., Huang, L., Weinstock, G.M., Knox, K.S., Twigg, H., Morris, A., Ghedin, E., Bushman, F.D., Collman, R.G., Knight, R., Fontenot, A.P. & Lung HIV Microbiome Project 2013, "Widespread colonization of the lung by Tropheryma whipplei in HIV infection", <i>American journal of respiratory and critical care medicine</i> , vol. 187, no. 10, pp. 1110-1117.	si	El principal resultado obtenido de esta investigación fue que las secuencias que representan a Tropheryma whipplei, el agente etiológico de la enfermedad de Whipple, fueron significativamente más frecuentes en BAL de personas VIH positivas en comparación con personas VIH negativas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Widespread+colonization+of+the+lung+by+Tropheryma+whipplei+in+HIV+infection
Luton, E.F. 1952, "A possible cause of death in Whipple's disease", <i>Gastroenterology</i> , vol. 20, no. 2, pp. 327-329.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14906629
Madu, A.A. & Mayers, M. 1995, "Ocular manifestation of systemic infections", <i>Current opinion in ophthalmology</i> , vol. 6, no. 6, pp. 88-91.	no	En este artículo se revisa literatura reciente sobre los hallazgos oftalmológicos en las siguientes enfermedades: enfermedad de Whipple, endoftalmitis endógena, enfermedad por arañazo de gato, toxoplasmosis y hepatitis C.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10160425
Marie, I., Levesque, H., Levade, M.H., Cailleux, N., Lecomte, F., Francois, A., Metayer, J., Lerebours, E. & Courtois, H. 1999, "Hypertrophic osteoarthropathy can indicate recurrence of Whipple's disease", <i>Arthritis and Rheumatism</i> , vol. 42, no. 9, pp. 2002-2006.	si	Se divulga el caso de un paciente con la enfermedad de Whipple (WD) que desarrolló osteoartropatía hipertrófica (HOA) caracterizada por clubbing digital, periostosis de los huesos tubulares, y polysynovitis.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hypertrophic+osteoarthropathy+can+indicate+recurrence+of+Whipple%27s+disease
Muller, S.A., Vogt, P., Altwegg, M. & Seebach, J.D. 2005, "Deadly carousel or difficult interpretation of new diagnostic tools for Whipple's disease: case report and review of the literature", <i>Infection</i> , vol. 33, no. 1, pp. 39-42.	si	En este artículo se resume críticamente el desempeño de los diferentes métodos de diagnóstico y se discute su impacto en el manejo clínico de los pacientes con sospecha de enfermedad de Whipple.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Deadly+carousel+or+difficult+interpretation+of+new+diagnostic+tools+for+Whipple%27s+disease%3A+case+report+and+review+of+the+literature
Patel, S.J., Huard, R.C., Keller, C. & Foca, M. 2008, "Possible case of CNS Whipple's disease in an adolescent with AIDS", <i>Journal of the International Association of Physicians in AIDS Care (Chicago, Ill.: 2002)</i> , vol. 7, no. 2, pp. 69-73.	si	En este artículo se describe el caso de un adolescente con VIH / SIDA que se presentó en forma subaguda con encefalopatía progresiva, cuadraplejía espástica y diarrea. Su biopsia cerebral sugería la enfermedad de Whipple del sistema nervioso central.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Possible+case+of+CNS+Whipple%27s+disease+in+an+adolescent+with+AIDS
Posada, I.J., Ferreiro-Sieiro, A., Lopez-Valdes, E., Cabello, A. & Bermejo-Pareja, F. 2004, "Whipple's disease confined to the brain. A clinical case with pathological confirmation at necropsy", <i>Revista de neurologia</i> , vol. 38, no. 2, pp. 196-198.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Whipple%27s+disease+confined+to+the+brain.+A+clinical+case+with+pathological+confirmation+at+necropsy

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Puechal, X. 2013, "Whipple's disease", <i>Annals of the Rheumatic Diseases</i> , vol. 72, no. 6, pp. 797-803.	si	En este artículo se define la patología y se comentan sus características.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23291386
Rowedder, A., Bauer, S., Wegmann, W., Schlup, P. & Meier, R. 1996, "2 cases of Whipple disease with different outcomes", <i>Schweizerische medizinische Wochenschrift.Supplementum</i> , vol. 79, pp. 47S-52S.	si	En este artículo se presentan dos casos de enfermedad de Whipple con diferentes resultados.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8701260
Sanmartin Sentanes, R. & Vidal Borrego, M. 2012, "Impairment of the general status in a 70-year-old man", <i>Medicina clinica</i> , vol. 139, no. 6, pp. 261-267.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Impairment+of+the+general+status+in+a+70-year-old+man
Schinnerling, K., Geelhaar-Karsch, A., Allers, K., Friebel, J., Conrad, K., Loddenkemper, C., Kuhl, A.A., Erben, U., Ignatius, R., Moos, V. & Schneider, T. 2015, "Role of dendritic cells in the pathogenesis of Whipple's disease", <i>Infection and immunity</i> , vol. 83, no. 2, pp. 482-491.	si	Este estudio aborda la funcionalidad de células dendríticas (DC) durante la enfermedad de Whipple clásica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Role+of+dendritic+cells+in+the+pathogenesis+of+Whipple%27s+disease
Turkington, P., MacDonald, A. & Greenstone, M. 2001, "Lipogranulomatous adenopathy: a characteristic but under-recognized presentation of Whipple's disease", <i>Hospital medicine (London, England: 1998)</i> , vol. 62, no. 2, pp. 114-115.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Lipogranulomatous+adenopathy%3A+a+characteristic+but+under-recognized+presentation+of+Whipple%27s+disease
Vindigni, S. M., Taylor, J., Quilter, L. A. S., Hyun, T. S., Liu, C., Rosinski, S. L.,... Damman, C. J. (2016). Tropheryma whipplei infection (Whipple's disease) in a patient after liver transplantation. <i>Transplant Infectious Disease : An Official Journal of the Transplantation Society</i> , 18(4), 617-624. https://doi.org/10.1111/tid.12562	no	Determinar la prevalencia de la anemia hemolítica hereditaria y correlacionar las características clínicas y hematológicas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27258480
Vinnemeier, C.D., Klupp, E.M., Krumkamp, R., Rolling, T., Fischer, N., Owusu-Dabo, E., Addo, M.M., Adu-Sarkodie, Y., Kasmaier, J., Aepfelbacher, M., Cramer, J.P., May, J. & Tannich, E. 2016, "Tropheryma whipplei in children with diarrhoea in rural Ghana", <i>Clinical microbiology and infection: the official publication of the European Society of Clinical Microbiology and Infectious Diseases</i> , vol. 22, no. 1, pp. 65. e1-65. e3.	si	En este estudio se analizaron niños para detectar la presencia de T. whipplei	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Tropheryma+whipplei+in+children+with+diarrhoea+in+rural+Ghana
West, D., Hutcheon, S., Kain, R., Reid, T., Walton, S. & Buchan, K. 2005, "Whipple's endocarditis", <i>Journal of the Royal Society of Medicine</i> , vol. 98, no. 8, pp. 362-364.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16055902
Wilcox, S.K., Garry, A. & Johnson, M.J. 2009, "Novel use of amantadine: to treat hiccups", <i>Journal of pain and symptom management</i> , vol. 38, no. 3, pp. 460-465.	no	En este artículo se presenta un caso clínico complejo de hipo intratable.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Novel+use+of+amantadine%3A+to+treat+hiccups
Wu, M.L., Poles, M.A., Thompson, A.D. & Dry, S.M. 2002, "Enterocolonic Mycobacterium avium-intracellulare", <i>Archives of Pathology & Laboratory Medicine</i> , vol. 126, no. 3, pp. 381.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11860323

Tabla 30. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Enfermedad de Whipple. (Elaboración propia)

5.12.- Epilepsia neonatal benigna

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Blumkin, L., Suls, A., Deconinck, T., De Jonghe, P., Linder, I., Kivity, S., et al. (2012). Neonatal seizures associated with a severe neonatal myoclonus like dyskinesia due to a familial KCNQ2 gene mutation. <i>European Journal of Paediatric Neurology: EJPN: Official Journal of the European Paediatric Neurology Society</i> , 16(4), 356-360.	si	En este artículo se presenta el caso de una madre y su hijo con una presentación atípica de epilepsia neonatal familiar.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22169383?dopt=abstract
Coppola, A., & Moshe, S. L. (2012). Animal models. <i>Handbook of Clinical Neurology</i> , 107, 63-98.	no	En este artículo se discuten los modelos animales in vitro e in vivo, con mayor énfasis en los estudios in vivo. Los modelos han usado animales filogenéticamente diferentes, desde gusanos hasta monos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22938964?dopt=abstract
Grinton, B. E., Heron, S. E., Pelekanos, J. T., Zuberi, S. M., Kivity, S., Afawi, Z., et al. (2015). Familial neonatal seizures in 36 families: Clinical and genetic features correlate with outcome. <i>Epilepsia</i> , 56(7), 1071-1080.	si	En este artículo se evalúan los resultados de las convulsiones en una gran cohorte de convulsiones neonatales familiares (FNS) y examinamos la superposición fenotípica con diferentes lesiones moleculares.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25982755?dopt=abstract
Heron, S. E., Ong, Y. S., Yendle, S. C., McMahon, J. M., Berkovic, S. F., Scheffer, I. E., et al. (2013). Mutations in PRRT2 are not a common cause of infantile epileptic encephalopathies. <i>Epilepsia</i> , 54(5), e86-9.	no	En este artículo se han informado mutaciones homocigotas en PRRT2 en dos familias con discapacidad intelectual (ID) y convulsiones.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23566103?dopt=abstract
Ishii, A., Yasumoto, S., Ihara, Y., Inoue, T., Fujita, T., Nakamura, N., et al. (2013). Genetic analysis of PRRT2 for benign infantile epilepsy, infantile convulsions with choreoathetosis syndrome, and benign convulsions with mild gastroenteritis. <i>Brain & Development</i> , 35(6), 524-530.	si	El objetivo de este estudio fue identificar mutaciones de PRRT2 en convulsiones infantiles en familias asiáticas con BFIE e ICCA, CwG y BFNE.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23073245?dopt=abstract
Leppert, M., & Singh, N. (1999). Benign familial neonatal epilepsy with mutations in two potassium channel genes. <i>Current Opinion in Neurology</i> , 12(2), 143-147.	si	En este artículo se comenta que el progreso significativo realizado durante el año pasado en la comprensión de la base de una forma de convulsiones neonatales se puede atribuir a la clonación posicional exitosa de dos nuevos genes de canales de potasio dependientes de voltaje. Los estudios de expresión han aumentado nuestra comprensión de la biología de estos canales y su papel en la epilepsia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10226745?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Maeda, T., Shimizu, M., Sekiguchi, K., Ishii, A., Ihara, Y., Hirose, S., et al. (2014). Exacerbation of benign familial neonatal epilepsy induced by massive doses of phenobarbital and midazolam. <i>Pediatric Neurology</i> , 51(2), 259-261.	si	En este artículo se presenta el caso de un paciente con epilepsia neonatal familiar benigna desarrolló encefalopatía epiléptica después de dosis masivas de fenobarbital que fueron seguidas por una infusión continua de midazolam en el día postnatal 3.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25079576?dopt=abstract
Malik, R., Mehta, P., Srivastava, S., Choudhary, B. S., & Sharma, M. (2017). Pharmacophore modeling, 3D-QSAR, and in silico ADME prediction of N-pyridyl and pyrimidine benzamides as potent antiepileptic agents. <i>Journal of Receptor and Signal Transduction Research</i> , 37(3), 259-266.	no	En el presente trabajo, se generó un modelo 3D-QSAR basado en farmacóforos para una serie de N-piridil y pirimidina benzamidas que poseen actividad de apertura KCNQ2 / Q3.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27607834?dopt=abstract
Maljevic, S., & Lerche, H. (2014). Potassium channel genes and benign familial neonatal epilepsy. <i>Progress in Brain Research</i> , 213, 17-53.	no	En este artículo, se estudian los canales KV7 neuronales y trastornos genéticos asociados: canalopatías, en particular convulsiones neonatales familiares benignas, encefalopatía epiléptica e hiperexcitabilidad del nervio periférico (neuromiotonía, mioquimia) causada por mutaciones KCNQ2 o KCNQ3.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25194482?dopt=abstract
Maljevic, S., Vejzovic, S., Bernhard, M. K., Bertsche, A., Weise, S., Docker, M., et al. (2016). Novel KCNQ3 mutation in a large family with benign familial neonatal epilepsy: A rare cause of neonatal seizures. <i>Molecular Syndromology</i> , 7(4), 189-196.	si	En este artículo se describe el caso de una familia con 6 individuos que presentan convulsiones focales y generalizadas neonatales. Las pruebas genéticas revelaron una nueva variante KCNQ3, c.835G> T, cosegregándose con convulsiones en 4 individuos evaluados	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27781029?dopt=abstract
Miceli, F., Soldovieri, M. V., Joshi, N., Weckhuysen, S., Cooper, E., & Taglialetela, M. (1993). KCNQ2-related disorders. In M. P. Adam, et al. (Eds.), <i>Genereviews ((r)) ()</i> . Seattle (WA): University of Washington, Seattle. GeneReviews is a registered trademark of the University of Washington, Seattle. All rights reserved.	si	En este artículo se comenta que los trastornos relacionados con KCNQ2 incluyen epilepsia neonatal familiar benigna (BFNE) y epilepsia infantil familiar benigna (BFIE), trastornos convulsivos que ocurren en niños que típicamente tienen un desarrollo psicomotor normal.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24851285?dopt=abstract
Miceli, F., Soldovieri, M. V., Joshi, N., Weckhuysen, S., Cooper, E. C., & Taglialetela, M. (1993). KCNQ3-related disorders. In M. P. Adam, et al. (Eds.), <i>Genereviews ((r)) ()</i> . Seattle (WA): University of Washington, Seattle. GeneReviews is a registered trademark of the University of Washington, Seattle. All rights reserved.	si	En este artículo se comenta que los trastornos relacionados con KCNQ3 incluyen epilepsia neonatal familiar benigna (BFNE) y epilepsia infantil familiar benigna (BFIE), trastornos convulsivos que ocurren en niños que típicamente tienen un desarrollo psicomotor normal.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24851285?dopt=abstract
Milh, M., Boutry-Kryza, N., Sutera-Sardo, J., Mignot, C., Auvin, S., Lacoste, C., et al. (2013). Similar early characteristics but variable neurological outcome of patients with a de novo mutation of KCNQ2. <i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> , 8, 80-1172-8-80.	si	En este artículo se ha evaluado KCNQ2 en una cohorte de 71 pacientes con un EOEE (Encefalopatías epilépticas de inicio temprano), sin ninguna anomalía estructural cerebral.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23692823?dopt=abstract
Milh, M., Lacoste, C., Cacciagli, P., Abidi, A., Sutera-Sardo, J., Tzelepis, I., et al. (2015). Variable clinical expression in patients with mosaicism for KCNQ2 mutations. <i>American Journal of Medical Genetics.Part A</i> , 167A (10), 2314-2318.	si	En este artículo se describe la identificación de los portadores de la mutación KCNQ2 que tenían niños afectados con un fenotipo epiléptico grave, y encontramos que estos individuos eran mosaicos para la mutación KCNQ2.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25959266?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Passmore, G. M., Selyanko, A. A., Mistry, M., Al-Qatari, M., Marsh, S. J., Matthews, E. A., et al. (2003). KCNQ/M currents in sensory neurons: Significance for pain therapy. <i>The Journal of Neuroscience: The Official Journal of the Society for Neuroscience</i> , 23(18), 7227-7236.	no	En este artículo se demuestra que los canales KCNQ / M también están presentes en los sistemas sensoriales nociceptivos. IK (M) se identificó, sobre la base de propiedades biofísicas y farmacológicas, en neuronas cultivadas aisladas de ganglios de la raíz dorsal (DRG) de ratas de 17 días de edad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12904483?dopt=abstract
Sands, T. T., Balestri, M., Bellini, G., Mulkey, S. B., Danhaive, O., Bakken, E. H., et al. (2016). Rapid and safe response to low-dose carbamazepine in neonatal epilepsy. <i>Epilepsia</i> , 57(12), 2019-2030.	si	El objetivo de este artículo es evaluar las respuestas al tratamiento en la epilepsia neonatal familiar benigna (BFNE).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27888506?dopt=abstract
Shellhaas, R. A., Wusthoff, C. J., Tsuchida, T. N., Glass, H. C., Chu, C. J., Massey, S. L., et al. (2017). Profile of neonatal epilepsies: Characteristics of a prospective US cohort. <i>Neurology</i> , 89(9), 893-899.	si	En este artículo se evalúa el perfil de las epilepsias neonatales en una cohorte prospectiva de recién nacidos con convulsiones.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28733343?dopt=abstract
Soldovieri, M. V., Boutry-Kryza, N., Milh, M., Doummar, D., Heron, B., Bourel, E., et al. (2014). Novel KCNQ2 and KCNQ3 mutations in a large cohort of families with benign neonatal epilepsy: First evidence for an altered channel regulation by syntaxin-1A. <i>Human Mutation</i> , 35(3), 356-367.	si	En este artículo, se describen los datos clínicos, genéticos y funcionales de 17 pacientes / familias cuya presentación electroclínica fue consistente con el diagnóstico de BFNE.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24375629?dopt=abstract
Tomlinson, S. E., Bostock, H., Grinton, B., Hanna, M. G., Kullmann, D. M., Kiernan, M. C., et al. (2012). In vivo loss of slow potassium channel activity in individuals with benign familial neonatal epilepsy in remission. <i>Brain: A Journal of Neurology</i> , 135(Pt 10), 3144-3152.	si	El presente estudio tuvo como objetivo determinar si los estudios de excitabilidad axonal podrían detectar cambios en la función nerviosa periférica relacionada con la disfunción o la pérdida de la actividad lenta del canal de potasio.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23065794?dopt=abstract
Tomonoh, Y., Deshimaru, M., Araki, K., Miyazaki, Y., Arasaki, T., Tanaka, Y., et al. (2014). The kick-in system: A novel rapid knock-in strategy. <i>PLoS One</i> , 9(2), e88549.	no	En este artículo se comenta que los modelos de ratón knock-in han contribuido enormemente a nuestra comprensión de los trastornos humanos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24586341?dopt=abstract
Zeng, Q., Yang, X., Zhang, J., Liu, A., Yang, Z., Liu, X., et al. (2018). Genetic analysis of benign familial epilepsies in the first year of life in a chinese cohort. <i>Journal of Human Genetics</i> , 63(1), 9-18.	si	En este artículo se usa la secuenciación de Sanger y se dirige la secuenciación de próxima generación para detectar mutaciones genéticas en una cohorte china de pacientes con estos tres trastornos. Se recolectó un total de 79 familias, incluidas 4 BFNE, 7 BFNE y 68 BFNE. Las pruebas genéticas condujeron a la identificación de mutaciones genéticas en 60 familias (60 de 79, 75.9%).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29215089?dopt=abstract

Tabla 31. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Epilepsia neonatal benigna. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Booth, D. & Evans, D.J. 2004, "Anticonvulsants for neonates with seizures", <i>The Cochrane database of systematic reviews</i> , vol. (4), no. 4, pp. CD004218.	si	El objetivo de este artículo es evaluar y comparar (con respecto a los beneficios y el daño) diferentes anticonvulsivos administrados a recién nacidos para el tratamiento de las convulsiones establecidas	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15495087
Chauvel, P.Y. 2004, "From epilepsy genes to epileptogenic networks: the missing links", <i>Current opinion in neurology</i> , vol. 17, no. 2, pp. 139-140.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=From+epilepsy+genes+to+epileptogenic+networks%3A+the+missing+links
Dlugos, D. & Sirven, J.I. 2007, "Prognosis of neonatal seizures: "It's the etiology, Stupid"--or is it?" <i>Neurology</i> , vol. 69, no. 19, pp. 1812-1813.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prognosis+of+neonatal+seizures%3A+%22It%27s+the+etiology%2C+Stupid%22--or+is+it%3F%22
Marsh, E., Melamed, S.E., Barron, T. & Clancy, R.R. 2005, "Migrating partial seizures in infancy: expanding the phenotype of a rare seizure syndrome", <i>Epilepsia</i> , vol. 46, no. 4, pp. 568-572.	si	Se presenta seis nuevos pacientes y la perspectiva de un resultado de desarrollo más optimista.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Migrating+partial+seizures+in+infancy%3A+expanding+the+phenotype+of+a+rare+seizure+syndrome
Mehikic, G., Skokic, F. & Gusic, S. 2000, "Convulsions in the early neonatal period", <i>Medicinski arhiv</i> , vol. 54, no. 5-6, pp. 277-278.	si	El objetivo de este estudio fue determinar la incidencia, etiología y tiempo de ocurrencia de convulsiones, determinar la tasa de mortalidad en este grupo de recién nacidos y evaluar los factores de riesgo para el desarrollo de convulsiones.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11219903
Nunes, M.L., Giraldez, M.M., Pinho, A.P. & Costa, J.C. 2005, "Prognostic value of non-reactive burst suppression EEG pattern associated to early neonatal seizures", <i>Arquivos de Neuro-Psiquiatria</i> , vol. 63, no. 1, pp. 14-19.	si	En este artículo se analizan los casos de varios recién nacidos con convulsiones en los primeros días de vida.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prognostic+value+of+non-reactive+burst+suppression+EEG+pattern+associated+to+early+neonatal+seizures
Pisani, F., Barilli, A.L., Sisti, L., Bevilacqua, G. & Seri, S. 2008, "Preterm infants with video-EEG confirmed seizures: outcome at 30 months of age", <i>Brain & development</i> , vol. 30, no. 1, pp. 20-30.	si	El objetivo de este artículo fue identificar precozmente el desarrollo neurológico deficiente y la epilepsia posterior en recién nacidos prematuros y tardíos con convulsiones neonatales.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17964748
Shinnar, S., Pellock, J.M., Berg, A.T., O'Dell, C., Driscoll, S.M., Maytal, J., Moshe, S.L. & DeLorenzo, R.J. 2001, "Short-term outcomes of children with febrile status epilepticus", <i>Epilepsia</i> , vol. 42, no. 1, pp. 47-53.	si	En este artículo se han analizado prospectivamente a 180 niños de 1 mes a 10 años que presentaron estado epiléptico febril durante un período de 10 años en Bronx, Nueva York y Richmond, Virginia. Se compararon con 244 niños que presentaron su primer ataque febril (no estado epiléptico) en un estudio prospectivo realizado en el Bronx.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11207784
Wilmshurst, J.M., Appleton, D.B. & Grattan-Smith, P.J. 2000, "Migrating partial seizures in infancy: two new cases", <i>Journal of child neurology</i> , vol. 15, no. 11, pp. 717-722.	si	En este artículo se presentan los casos de 2 bebés que a las 3 semanas y 3 meses de edad sufrieron convulsiones parciales intratables.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11108504

Tabla 32. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Epilepsia neonatal benigna. (Elaboración propia)

5.13.- Esferocitosis hereditaria

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Abdullah, F., Zhang, Y., Camp, M., Rossberg, M.I., Bathurst, M.A., Colombani, P.M., Casella, J.F., Nabaweesi, R. & Chang, D.C. 2009, "Splenectomy in hereditary spherocytosis: Review of 1,657 patients and application of the pediatric quality indicators", <i>Pediatric blood & cancer</i> , vol. 52, no. 7, pp. 834-837.	si	El objetivo del presente estudio es describir el resultado y la seguridad de los pacientes pediátricos sometidos a esplenectomía con esferocitosis hereditaria (HS) utilizando una muestra nacional y la Agencia para la Investigación y Calidad de la Atención Médica (AHRQ) Pediatric Quality Indicators (PDI).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Splenectomy+in+hereditary+spherocytosis%3A+Review+of+1%2C657+patients+and+application+of+the+pediatric+quality+indicators
Alagille, D. & Kremp, L. 1964, "Neonatal Icterus Not Linked to Fetal-Maternal Incompatibility. Statistical Data", <i>Revue internationale d'hepatologie</i> , vol. 14, pp. 539-551.	no	PUBMED no ofrece resumen del artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14248806
Albrechtsen, D. & Ly, B. 1980, "Complications after therapeutic splenectomy for hematologic disease in adults", <i>Acta Chirurgica Scandinavica</i> , vol. 146, no. 8, pp. 577-581.	si	En este artículo se analizan 221 pacientes que fueron tratados por esplenectomía por diversos trastornos hematológicos, incluyendo trombocitopenia inmunológica (80 casos), esferocitosis hereditaria (15 casos), anemia hemolítica inmune (25 casos), leucemia linfática crónica (27 casos), linfosarcoma (27 casos), mielofibrosis (11 casos) y pancitopenia / anemia aplástica (14 casos).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7223297
Al-Salem, A.H., Naserullah, Z., Qaisaruddin, S., Al-Dabbous, I., Al Abkari, H., Al-Jam'a, A., Al-Faraj, A. & Yassin, Y.M. 1999, "Splenectomy for hematological diseases: The Qatif Central Hospital experience", <i>Annals of Saudi medicine</i> , vol. 19, no. 4, pp. 325-330.	si	En este artículo se comenta que, en la provincia oriental de Arabia Saudita, un área conocida por diversas hemoglobinopatías, la esplenectomía se realiza con bastante frecuencia. Este estudio es un análisis de la experiencia de los autores con la esplenectomía realizada para diversos trastornos hematológicos (entre ellos 1 paciente con esferocitosis hereditaria) entre 1988 y 1997, delineando las indicaciones, las complicaciones y los resultados.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17277533
Baccarani, U., Terrosu, G., Donini, A., Zaja, F., Bresadola, F. & Baccarani, M. 1999, "Splenectomy in hematology. Current practice and new perspectives", <i>Haematologica</i> , vol. 84, no. 5, pp. 431-436.	no	En este artículo se describe el progreso y los cambios en el manejo de las enfermedades de la sangre, en la cirugía y en la tecnología de video estimulan una reevaluación crítica de la esplenectomía en hematología. Pero no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Splenectomy+in+hematology.+Current+practice+and+new+perspectives
Baesi, T.J. & Filler, R.M. 1985, "Surgical diseases of the spleen", <i>The Surgical clinics of North America</i> , vol. 65, no. 5, pp. 1269-1286.	no	En este artículo se indica que el reconocimiento de la función inmune importante del bazo ha llevado a un enfoque quirúrgico más conservador del bazo. Esto ha demostrado ser seguro y beneficioso para el paciente.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Surgical+diseases+of+the+spleen%22+Baesi

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Balague, C., Targarona, E.M., Cerdan, G., Novell, J., Montero, O., Bendahan, G., Garcia, A., Pey, A., Vela, S., Diaz, M. & Trias, M. 2004, "Long-term outcome after laparoscopic splenectomy related to hematologic diagnosis", <i>Surgical endoscopy</i> , vol. 18, no. 8, pp. 1283-1287.	si	En este artículo los autores revisan su experiencia clínica con esplenectomía laparoscópica en una serie de 255 casos. Las indicaciones para la esplenectomía incluyen, entre otros, 19 casos de esferocitosis hereditaria (HS).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15457387
Barbaros, U., Dinccag, A., Deveci, U., Akyuz, M., Tukenmez, M., Erbil, Y. & Mercan, S. 2007, "Use of electrothermal vessel sealing with LigaSure device during laparoscopic splenectomy", <i>Acta Chirurgica Belgica</i> , vol. 107, no. 2, pp. 162-165.	si	En este artículo se presenta el uso de LigaSure en la esplenectomía laparoscópica para la hemostasia. Las indicaciones para la esplenectomía fueron, entre otros, la esferocitosis hereditaria (HS) en 3 casos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%27Use+of+electrothermal+vessel+sealing+with+LigaSure+device+during+laparoscopic+splenectomy
Bardou-Jacquet, E., Philip, J., Lorho, R., Ropert, M., Latournerie, M., Houssel-Debry, P., Guyader, D., Loreal, O., Boudjema, K. & Brissot, P. 2014, "Liver transplantation normalizes serum hepcidin level and cures iron metabolism alterations in HFE hemochromatosis", <i>Hepatology (Baltimore, Md.)</i> , vol. 59, no. 3, pp. 839-847.	si	Este artículo trata los efectos del déficit de la proteína de hemocromatosis humana, analiza varios casos de pacientes con esta patología entre ellos uno con esferocitosis hereditaria.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Liver+transplantation+normalizes+serum+hepcidin+level+and+cures+iron+metabolism+alterations+in+HFE+hemochromatosis
Canda, A.E., Ozsoy, Y. & Yuksel, S. 2009, "Laparoscopic splenectomy using LigaSure in benign hematologic diseases", <i>Surgical laparoscopy, endoscopy & percutaneous techniques</i> , vol. 19, no. 1, pp. 69-71.	si	En este artículo se comenta la esplenectomía laparoscópica que es el mejor remedio para las patologías hematológicas del bazo, se analizan los casos de 14 pacientes a los que, por diferentes problemas hematológicos, entre ellos uno con esferocitosis hereditaria, se les ha practicado esta técnica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Laparoscopic+splenectomy+using+LigaSure+in+benign+hematologic+diseases
Caprotti, R., Franciosi, C., Romano, F., Codecasa, G., Musco, F., Motta, M. & Uggeri, F. 1999, "Combined laparoscopic splenectomy and cholecystectomy for the treatment of hereditary spherocytosis: is it safe and effective?", <i>Surgical laparoscopy, endoscopy & percutaneous techniques</i> , vol. 9, no. 3, pp. 203-206.	si	En este artículo se presenta la experiencia de los autores con siete pacientes (un hombre y seis mujeres, con una edad promedio de 12 años) que se sometieron a una esplenectomía laparoscópica combinada y una colecistectomía por esferocitosis hereditaria.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10804001
Caprotti, R., Porta, G., Franciosi, C., Codecasa, G., Romano, F., Musco, F. & Uggeri, F. 1998, "Laparoscopic splenectomy for hematological disorders. Our experience in adult and pediatric patients", <i>International surgery</i> , vol. 83, no. 4, pp. 303-307.	si	En este artículo se informa de la experiencia de los autores con 20 pacientes (4 hombres y 16 mujeres con una edad media de 16 años) que se sometieron a la esplenectomía laparoscópica debido a Púrpura Trombocitopénica Idiopática en 9 casos, esferocitosis en 7 y enfermedad de Cooley, anemia de células falciformes, anemia diseritropoyética y hemolítica en un caso cada una.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10096747

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Cohnen, G., Scholz, N., Messer, B., Konig, E., Zimmerschitt, E. & Brittinger, G. 1970, "Tumor-like intrathoracic extramedullary hematopoiesis in hemolytic anemia. Report on a case with review of the literature", <i>Acta Haematologica</i> , vol. 43, no. 2, pp. 111-119.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4986190
Coon, W.W. 1985, "Splenectomy in the treatment of hemolytic anemia", <i>Archives of surgery (Chicago, Ill.: 1960)</i> , vol. 120, no. 5, pp. 625-628.	si	En este artículo se describen los casos de varios pacientes a los que se los ha practicado la esplenectomía laparoscópica, entre ellos cincuenta y tres pacientes con esferocitosis hereditaria.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3985801
Cowick, D. & Leon, W. 1975, "Therapeutic splenectomy", <i>The American Surgeon</i> , vol. 41, no. 9, pp. 567-570.	si	En este artículo se comenta que el 10% de las esplenectomías laparoscópicas durante ocho años en el Charity Hospital y Touro Infirmary fueron por causas diferentes a trauma o malignidad, de ellas el 59% son por esferocitosis hereditaria o purpura trombocitopénica idiopática.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22The rapeutic+splenectomy%22+cowick
Dan, D., Harnanan, D., Gooden, K., Seetahal, S., Hariharan, S. & Naraynsingh, V. 2010, "Laparoscopic splenectomy in a minimal resource setting: a case series from the Caribbean", <i>Surgical laparoscopy, endoscopy & percutaneous techniques</i> , vol. 20, no. 3, pp. e125-8.	si	Este estudio examina el resultado perioperatorio de la esplenectomía laparoscópica en un contexto de recursos mínimos en el Caribe. Diecisiete pacientes fueron estudiados. La púrpura trombocitopénica idiopática fue la indicación más común (82%) en la mayoría de los casos. Otras indicaciones incluyen esferocitosis hereditaria, hiperesplenismo y enfermedad metastásica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Laparoscopic+splenectomy+in+a+minimal+resource+setting%3A+a+case+series+from+the+Caribbean
de Morais, J.C., Spector, N., Lavrado, F.P., Nobre, L.F., de Mattos, J.P., Pulcheri, W., Nucci, M., Novis, S. & de Oliveira, H.P. 1996, "Spinal cord compression due to extramedullary hematopoiesis in the proliferative phase of polycythemia vera", <i>Acta Haematologica</i> , vol. 96, no. 4, pp. 242-244.	no	Se divulga a un paciente que presentó paraplejía debido a la compresión de la médula espinal; la investigación clínica reveló un tumor hematopoyético paravertebral y se estableció el diagnóstico de policitemia vera.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Spinal+cord+compression+due+to+extramedullary+hematopoiesis+in+the+proliferative+phase+of+polycythemia+vera
Eber, S.W., Langendorfer, C.M., Ditzig, M., Reinhardt, D., Stohr, G., Soldan, W., Schroter, W. & Tchernia, G. 1999, "Frequency of very late fatal sepsis after splenectomy for hereditary spherocytosis: impact of insufficient antibody response to pneumococcal infection", <i>Annals of Hematology</i> , vol. 78, no. 11, pp. 524-528.	si	En este artículo se indica que la sepsis muy tardía en pacientes esplenectomizados con esferocitosis hereditaria se ha visto raramente hasta ahora; la frecuencia y la inmunodeficiencia que lo causan son en gran medida desconocidas. En los últimos 7 años, se ha tenido conocimiento de cuatro casos de sepsis o meningitis (tres mortales) en pacientes adultos con esferocitosis hereditaria que habían sido esplenectomizados años antes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Frequency+of+very+late+fatal+sepsis+after+splenectomy+for+hereditary+spherocytosis%3A+impact+of+insufficient+antibody+response+to+pneumococcal+infection

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Ein, S.H., Shandling, B., Simpson, J.S., Stephens, C.A., Bandi, S.K., Biggar, W.D. & Freedman, M.H. 1977, "The morbidity and mortality of splenectomy in childhood", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 185, no. 3, pp. 307-310.	si	Ciento ochenta y dos pacientes sometidos a esplenectomía en la infancia fueron seguidos por períodos de 2 a 15 años. La esplenectomía por talasemia e hipertensión portal resultó en un mayor riesgo de infecciones graves en comparación con la extirpación del bazo por esferocitosis hereditaria, púrpura trombocitopénica idiopática, traumatismo o por razones técnicas en el curso de otra operación.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22The+morbidity+and+mortality+of+splenectomy+in+childhood%22+ein
Erickson, W.D., Burgert, E.O., Jr & Lynn, H.B. 1968, "The hazard of infection following splenectomy in children", <i>American Journal of Diseases of Children (1960)</i> , vol. 116, no. 1, pp. 1-12.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5657352
Geiger, J.D., Dinh, V.V., Teitelbaum, D.H., Lelli, J.L., Harmon, C.M., Hirschl, R.B., Polley, T.Z., Drongowski, B.A. & Coran, A.G. 1998, "The lateral approach for open splenectomy", <i>Journal of pediatric surgery</i> , vol. 33, no. 7, pp. 1153-6; discussion 1156-7.	si	En este artículo se analizan los casos de treinta y nueve pacientes a los que se les practicó una esplenectomía abierta entre 1991 y 1995 fueron revisados retrospectivamente y comparados con informes recientes de esplenectomía laparoscópica. La serie incluyó a 24 niños y 15 niñas con una edad promedio de 9 años y un peso promedio de 37.5 kg. Las indicaciones incluyen púrpura trombocitopénica inmune (n = 20), esferocitosis hereditaria (n = 18) y anemia drepanocítica (n = 1).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22The+lateral+approach+for+open+splenectomy%22+geiger
Gigot, J.F., Legrand, M., Cadiere, G.B., Delvaux, G., de Ville de Goyet, J., de Neve de Roden, A., Van Vyve, E., Hourlay, P., Etienne, J. & Njinou, B. 1995, "Is laparoscopic splenectomy a justified approach in hematologic disorders? Preliminary results of a prospective multicenter study. Belgian Group for Endoscopic Surgery", <i>International surgery</i> , vol. 80, no. 4, pp. 299-303.	si	En este artículo se analiza la viabilidad y la seguridad de la esplenectomía laparoscópica las cuales se evaluaron en un estudio prospectivo multicéntrico de 50 pacientes operados de púrpura trombocitopénica idiopática (PTI) (n = 31), esferocitosis hereditaria (n = 6), anemia hemolítica (n = 4), enfermedad de Hodgkin o estadificación del linfoma (n = 5), tumores esplénicos benignos (n = 3) y bazo errante (n = 1).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Is+laparoscopic+splenectomy+a+justified+approach+in+hematologic+disorders%3F+Preliminary+results+of+a+prospective+multicenter+study.+Belgian+Group+for+Endoscopic+Surgery
Gossot, D. 1998, "Laparoscopic splenectomy: value of the posterior approach", <i>Annales de Chirurgie</i> , vol. 52, no. 9, pp. 940-945.	si	En este artículo se analizan 52 esplenectomías laparoscópicas usando varios enfoques. Los pacientes padecían 16 púrpura trombocitopénica inmune (PTI), 2 púrpura relacionada con la infección por VIH, 3 anemia hemolítica y 2 esferocitosis.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Laparoscopic+splenectomy%3A+value+of+the+posterior+approach
Grant, I.R., Parsons, S.W., Johnstone, J.M. & Wood, J.K. 1988, "Elective splenectomy in haematological disorders", <i>Annals of the Royal College of Surgeons of England</i> , vol. 70, no. 1, pp. 29-33.	si	En este artículo se presentan 106 casos de pacientes con esplenectomías electivas realizadas para trastornos hematológicos entre marzo de 1979 y enero de 1986. Las indicaciones fueron la púrpura trombocitopénica inmune (n=30), la enfermedad de Hodgkin (n=19), el dolor esplénico (n=13), anemia hemolítica autoinmune (n=12), esferocitosis hereditaria (n=11) e hiperesplenismo (n=9).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3408135

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Greth, A., Lampkin, S., Mayura-Guru, P., Rodda, F., Drysdale, K., Roberts-Thomson, M., McMorran, B.J., Foote, S.J. & Burgio, G. 2012, "A novel ENU-mutation in ankyrin-1 disrupts malaria parasite maturation in red blood cells of mice", <i>PLoS one</i> , vol. 7, no. 6, pp. e38999.	si	En este artículo se ha realizado una prueba de mutagénesis con N-etil-N-nitrosourea (ENU) y se ha identificado una nueva mutación dominante (haploinsuficiente) en el gen Ank-1 (Ank1 (MRI23420)) de ratones con esferocitosis hereditaria (HS)..	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+novel+ENU-mutation+in+ankyrin-1+disrupts+malaria+parasite+maturation+in+red+blood+cells+of+mice
Guaglio, M., Romano, F., Garancini, M., Degrate, L., Luperto, M., Uggeri, F., Scotti, M. & Uggeri, F. 2012, "Is expertise in pediatric surgery necessary to perform laparoscopic splenectomy in children? An experience from a department of general surgery", <i>Updates in surgery</i> , vol. 64, no. 2, pp. 119-123.	no	El objetivo de este informe es presentar una experiencia monocéntrica y evaluar la eficacia y las complicaciones observadas después de los procedimientos esplénicos laparoscópicos en un departamento de cirugía general. 57 MLs consecutivos se han realizado en una población pediátrica entre enero de 2000 y octubre de 2010. Hubo 33 mujeres y 24 hombres con una edad media de 12 años (rango 4-17). Las indicaciones fueron: esferocitosis hereditaria 38 casos, púrpura trombocitopénica idiopática 10, enfermedad de células falciformes (ECF) 6, púrpura trombótica trombocitopénica 2 y linfoma no hodgkiniano 1 caso.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Is+expertise+in+pediatric+surgery+necessary+to+perform+laparoscopic+splenectomy+in+children%3F+An+experience+from+a+department+of+general+surgery
Guizzetti, L. (2016). Total versus partial splenectomy in pediatric hereditary spherocytosis: A systematic review and meta-analysis. <i>Pediatric Blood & Cancer</i> , 63(10), 1713–1722. https://doi.org/10.1002/pbc.26106	si	Para comparar la efectividad clínica de la esplenectomía total (TS) o la esplenectomía parcial (PS) en la esferocitosis hereditaria pediátrica, se realizó una revisión sistemática y un metanálisis (registro PROSPERO CRD42015030056)	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27300151
Haw, A., & Palevsky, H. I. (2018). Pulmonary hypertension in chronic hemolytic anemias: Pathophysiology and treatment. <i>Respiratory Medicine</i> , 137, 191–200. https://doi.org/10.1016/j.rmed.2018.02.020	no	Esta revisión tiene como objetivo discutir la fisiopatología, las herramientas de diagnóstico y pronóstico, los estudios recientes y los protocolos actuales que son esenciales para guiar el manejo de la hipertensión pulmonar en las anemias hemolíticas crónicas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29605204
Hellstrom, P., Ogier, C., Askergren, J., Sundblad, R. & Reizenstein, P. 1981, "Splenectomy in idiopathic thrombopenic purpura and in myelofibrosis. A retrospective study of platelet increase, hemorrhagic complications and mortality", <i>Minerva chirurgica</i> , vol. 36, no. 17, pp. 1065-1068.	si	En este artículo se hace un estudio retrospectivo de 39 esplenectomías, se compararon pacientes con un aumento de la degradación de las células sanguíneas (13 casos de púrpura trombocitopénica idiopática (PTI), 5 casos de esferocitosis hereditaria, 2 de síndrome de Felty y 2 de anemia hemolítica autoinmune). producción de células sanguíneas [14 casos de mielofibrosis (MF) con esplenomegalia y 3 casos de leucemia mielógena crónica avanzada (LMC)].	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Splenectomy+in+idiopathic+thrombopenic+purpura+and+in+myelofibrosis.+A+retrospective+study+of+platelet+increase%2C+hemorrhagic+complications+and+mortality
Hodam, R.P. 1970, "The risk of splenectomy. A review of 310 cases", <i>American Journal of Surgery</i> , vol. 119, no. 6, pp. 709-713.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5445994

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Holcomb, G.W., Jr & Holcomb, G.W., 3rd 1990, "Cholelithiasis in infants, children, and adolescents", <i>Pediatrics in review</i> , vol. 11, no. 9, pp. 268-274.	no	En este artículo se analizan casos de niños y adolescentes con coledolitiasis a los que se les ha hecho una colecistectomía.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2408028
Holschneider, A.M., Kricz-Klimeck, H., Strasser, B., Daumling, S. & Belohradsky, B.H. 1982, "Complications of splenectomy in childhood (author's transl)", <i>Zeitschrift für Kinderchirurgie: organ der Deutschen, der Schweizerischen und der Österreichischen Gesellschaft für Kinderchirurgie = Surgery in infancy and childhood</i> , vol. 35, no. 4, pp. 130-139.	si	En este artículo se analizan los casos de 161 niños que estuvieron en seguimiento postoperatoriamente después de la esplenectomía, 29% tenían esferocitosis, 14% enfermedad de Hodgkin, 12% ruptura traumática del bazo, 11% de hipertensión portal y 7% de trombocitopenia idiopática.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7048792
Imashuku, S., Obayashi, M., Hosoi, G., Sako, M., Chen, J., Mugishima, H., Tsunamoto, K., Hibi, S. & Todo, S. 2000, "Splenectomy in haemophagocytic lymphohistiocytosis: report of histopathological changes with CD19+ B-cell depletion and therapeutic results", <i>British journal of haematology</i> , vol. 108, no. 3, pp. 505-510.	si	En este artículo se presentan cinco casos de linfohistiocitosis hemofagocítica (HLH) infantil esplenectomizada, en los que se analizaron subconjuntos de células de bazo mononucleares mediante citometría de flujo o inmunohistoquímica, y los resultados se compararon con los de casos de esferocitosis hereditaria (controles).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Splenectomy+in+haemophagocytic+lymphohistiocytosis%3A+report+of+histopathological+changes+with+CD19%2B+B-cell+depletion+and+therapeutic+results
Jardine, D.L. & Laing, A.D. 2004, "Delayed pulmonary hypertension following splenectomy for congenital spherocytosis", <i>Internal Medicine Journal</i> , vol. 34, no. 4, pp. 214-216.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Delayed+pulmonary+hypertension+following+splenectomy+for+congenital+spherocytosis
Katkhouda, N., Waldrep, D.J., Feinstein, D., Soliman, H., Stain, S.C., Ortega, A.E. & Mouiel, J. 1996, "Unresolved issues in laparoscopic splenectomy", <i>American Journal of Surgery</i> , vol. 172, no. 5, pp. 585-9; discussion 589-90.	si	En este artículo se analizan treinta y tres casos consecutivos de esplenectomía laparoscópica se realizaron entre mayo de 1992 y marzo de 1996. La serie incluyó 21 mujeres y 12 hombres con una edad media de 42 años (rango 19-79) y una mediana de peso de 73 kg (rango 36-115)). Indicaciones incluidas: púrpura trombocitopénica inmune (20), anemia hemolítica (5), esferocitosis hereditaria (4), infarto con absceso (1), linfoma de Hodgkin (1), enfermedad de Gaucher (1) y trombocitopenia relacionada con el SIDA (1). La disección se realizó predominantemente con un nuevo instrumento quirúrgico, las tijeras armónicas y los vasos principales se controlaron con clips.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8942568
Kiesewetter, W.B. 1975, "Pediatric splenectomy. Indications, technique, complications, and mortality", <i>The Surgical clinics of North America</i> , vol. 55, no. 2, pp. 449-460.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1168950

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Kisewetter, W.B. & Patrick, D.B. 1971, "Childhood splenectomy: indications for and results from", <i>The American Surgeon</i> , vol. 37, no. 3, pp. 135-139.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Childhood+splenectomy%3A+indications+for+and+results+from%22+kisewetter
Krivit, W. 1977, "Overwhelming postsplenectomy infection", <i>American Journal of Hematology</i> , vol. 2, no. 2, pp. 193-201.	no	En este artículo se comenta que uno de los aspectos más intrigantes del bazo es la protección contra ciertas infecciones bacterianas que brinda su función vascular e inmune única. Se han realizado extensas encuestas clínicas que indican una incidencia de infección postesplenectomía abrumadora por encima de la enfermedad para la que se realizó la esplenectomía.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Overwhelming+postsplenectomy+infection%22+krivit
Lucchetti, E., Tagliavini, J. & Conterio, F. 1975, "Genetic observations on hereditary spherocytosis in some family groups in a region of Mantova north of the Po and/in the province of Parma", <i>L'Ateneo parmense. Acta bio-medica: organo della Societa di medicina e scienze naturali di Parma</i> , vol. 46, no. 4, pp. 285-297.	si	En este artículo se define la patología, se describen algunas características y se analizan algunos casos de pacientes que lo padecen.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Genetic+observations+on+hereditary+spherocytosis+in+some+family+groups+in+a+region+of+Mantova+north+of+the+Po+and%2Fin+the+province+of+Parma
Machado, N.O., Grant, C.S., Alkindi, S., Daar, S., Al-Kindy, N., Al Lamki, Z. & Ganguly, S.S. 2009, "Splenectomy for haematological disorders: a single center study in 150 patients from Oman", <i>International journal of surgery (London, England)</i> , vol. 7, no. 5, pp. 476-481.	si	El objetivo de este artículo es revisar la experiencia de los autores en el manejo de 150 pacientes con trastornos hematológicos sometidos a esplenectomía con énfasis en las indicaciones y el resultado. 6 pacientes tenían esferocitosis hereditaria	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Splenectomy+for+haematological+disorders%3A+a+single+center+study+in+150+patients+from+Oman
Machado, R.F. & Gladwin, M.T. 2005, "Chronic sickle cell lung disease: new insights into the diagnosis, pathogenesis and treatment of pulmonary hypertension", <i>British journal of haematology</i> , vol. 129, no. 4, pp. 449-464.	no	En este artículo se explica que la hipertensión pulmonar es una complicación común de la enfermedad de células falciformes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15877728
Mappes, G. & Fischer, J. 1969, "Experience with splenectomy in hematologic diseases", <i>Deutsche medizinische Wochenschrift (1946)</i> , vol. 94, no. 12, pp. 584-589.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Experience+with+splenectomy+in+hematologic+diseases%22+mappes

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Marchetti, M., Quaglini, S. & Barosi, G. 1998, "Prophylactic splenectomy and cholecystectomy in mild hereditary spherocytosis: analyzing the decision in different clinical scenarios", <i>Journal of internal medicine</i> , vol. 244, no. 3, pp. 217-226.	si	En este artículo se comenta que los pacientes con esferocitosis hereditaria leve (HS), es decir, con hemólisis sin anemia. tienen un mayor riesgo de formación de cálculos biliares, aplasia eritroide y crisis hemolítica. Como no se ha establecido el efecto de la esplenectomía profiláctica sobre la esperanza de vida, se realizó un análisis de decisión que comparó la esplenectomía profiláctica y la colecistectomía sin cirugía	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prophylactic+splenectomy+and+cholecystectomy+in+mild+hereditary+spherocytosis%3A+analyzing+the+decision+in+different+clinical+scenarios
Martinez-Climent, J.A., Lopez-Andreu, J.A., Ferris-Tortajada, J., Perez-Sirvent, M.L. & Castel-Sanchez, V. 1995, "Acute lymphoblastic leukaemia in a child with hereditary spherocytosis", <i>European journal of pediatrics</i> , vol. 154, no. 9, pp. 753-754.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Acute+lymphoblastic+leukaemia+in+a+child+with+hereditary+spherocytosis
Meekes, I., van der Staak, F. & van Oostrom, C. 1995, "Results of splenectomy performed on a group of 91 children", <i>European journal of pediatric surgery: official journal of Austrian Association of Pediatric Surgery ... [et al] = Zeitschrift fur Kinderchirurgie</i> , vol. 5, no. 1, pp. 19-22.	si	En este artículo se analizan los casos de 91 niños que en el período 1971-1990 fueron sometidos a esplenectomías en el Hospital Universitario de Nijmegen. Las indicaciones más importantes son la esferocitosis hereditaria, la enfermedad de Hodgkin y la púrpura trombocitopénica inmune muy grave.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7756228
Molica, M., Massaro, F., Annechini, G., Baldacci, E., D'Elia, G.M., Rosati, R., Trisolini, S.M., Volpicelli, P., Foa, R. & Capria, S. 2016, "Life-Threatening Autoimmune Hemolytic Anemia and Idiopathic Thrombocytopenic Purpura. Successful Selective Splenic Artery Embolization", <i>Mediterranean journal of hematology and infectious diseases</i> , vol. 8, no. 1, pp. e2016020.	no	En este artículo se describe un caso de un paciente afectado por púrpura trombocitopénica idiopática (PTI) y anemia hemolítica autoinmune (AIHA) ambas resistentes a terapias inmunosupresoras y biológicas, no elegibles para una intervención quirúrgica debido a sus condiciones críticas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=life-threatening+autoimmune+hemolytic+anemia+and+idiopathic+thrombocytopenic+purpura.+successful+selective+splenic+artery+embolization&cmd=correctspelling
Musser, G., Lazar, G., Hocking, W. & Busuttil, R.W. 1984, "Splenectomy for hematologic disease. The UCLA experience with 306 patients", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 200, no. 1, pp. 40-45.	si	Entre 1956 y 1981, se realizaron 306 esplenectomías para enfermedades hematológicas en el Centro Médico de UCLA.. De los 65 pacientes que tenían púrpura trombocitopénica idiopática, el 77% mostró una excelente respuesta, y de los 39 pacientes que tenían esferocitosis hereditaria, el 90% respondieron.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Splenectomy+for+hematologic+disease.+The+UCLA+experience+with+306+patients
Nobili, C., Romano, F., Ciravegna, A.L., Garancini, M., Degrate, L., Uggeri, F. & Uggeri, F. 2011, "Consecutive concomitant laparoscopic splenectomy and cholecystectomy: an Italian experience of 30 patients and proposition of a technique", <i>Journal of laparoendoscopic & advanced surgical techniques. Part A</i> , vol. 21, no. 4, pp. 313-317.	si	En este artículo se analizan los casos de treinta esplenectomías laparoscópicas consecutivas (LS) más colecistectomías laparoscópicas (LC). Las indicaciones fueron esferocitosis hereditaria para 22 casos, púrpura trombocitopénica idiopática para 3 casos, talasemia para 4 casos y enfermedad de células falciformes para 1 caso.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Consecutive+concomitant+laparoscopic+splenectomy+and+cholecystectomy%3A+a+n+Italian+experience+of+30+patients+and+proposition+of+a+technique

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Nyilas, A., Paszt, A., Simonka, Z., Abraham, S., Pal, T. & Lazar, G. 2013, "Comparison of laparoscopic and open splenectomy", <i>Magyar sebeszet</i> , vol. 66, no. 1, pp. 14-20.	no	En este artículo se analizan los casos de 141 pacientes que les realizaron esplenectomías entre el 1 de enero de 2002 y el 1 de diciembre de 2011.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23428723
O'Riordain, D.S., O'Connell, P.R. & Kirwan, W.O. 1991, "Hereditary sacral agenesis with presacral mass and anorectal stenosis: the Currarino triad", <i>The British journal of surgery</i> , vol. 78, no. 5, pp. 536-538.	no	En este artículo se describe a una familia con herencia autosómica dominante de agenesia sacra. Diez miembros fueron afectados; cuatro tenían teratomas presacrales asociados y meningoceles sacro-anteriores, lo que dio lugar a complicaciones graves en tres, incluida la meningitis bacteriana, la recurrencia local de teratoma y la sepsis perianal.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2059799
Ozemir, I.A., Bayraktar, B., Bayraktar, O., Tosun, S., Bilgic, C., Demiral, G., Ozturk, E., Yigitbasi, R. & Alimoglu, O. 2016, "Single-site multiport combined splenectomy and cholecystectomy with conventional laparoscopic instruments: Case series and review of literature", <i>International journal of surgery case reports</i> , vol. 19, pp. 41-46.	si	En este artículo se analizan los casos de seis pacientes consecutivos que programaron para colecistectomía combinada y esplenectomía debido a esferocitosis hereditaria o anemia hemolítica autoinmune.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Single-site+multiport+combined+splenectomy+and+cholecystectomy+with+conventional+laparoscopic+instruments%3A+Case+series+and+review+of+literature
Parent, S., Bresler, L., Tortuyaux, J.M., Boissel, P., Lederlin, P. & Guerci, A. 1995, "Splenectomy under celioscopy", <i>Annales de Chirurgie</i> , vol. 49, no. 6, pp. 477-481.	no	En este artículo se analizan los casos de 12 pacientes que, desde mayo de 1993 hasta julio de 1994, fueron sometidos a esplenectomía laparoscópica en el "servicio de Cirugía C" de la "CHU de Nancy". Seis de ellos tuvieron éxito. 6 mujeres con una edad media de 27.7 años. La esplenectomía parece ser otro procedimiento que puede realizarse con éxito bajo guía laparoscópica con condiciones satisfactorias de seguridad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Splenectomy+under+celioscopy%22+parent
Patkowski, D., Chrzan, R., Wrobel, G., Sokol, A., Dobaczewski, G., Apoznanski, W., Zaleska-Dorobisz, U. & Czernik, J. 2007, "Laparoscopic splenectomy in children: experience in a single institution", <i>Journal of laparoendoscopic & advanced surgical techniques. Part A</i> , vol. 17, no. 2, pp. 230-234.	si	El objetivo de este artículo es evaluar la seguridad y la efectividad de la esplenectomía laparoscópica en niños. Las indicaciones para la esplenectomía fueron la esferocitosis hereditaria (n = 35).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Laparoscopic+splenectomy+in+children%3A+experience+in+a+single+institution
Poulin, E., Thibault, C., Mamazza, J., Girotti, M., Holliday, R. & MacFarlane, J. 1993, "Splenectomy by celioscopy. Experience of 20 cases", <i>Annales de Chirurgie</i> , vol. 47, no. 9, pp. 832-837.	no	En este artículo se describe el curso clínico de 20 pacientes considerados para esplenectomía laparoscópica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8141548

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Rescorla, F.J., Engum, S.A., West, K.W., Tres Scherer, L.R., 3rd, Rouse, T.M. & Grosfeld, J.L. 2002, "Laparoscopic splenectomy has become the gold standard in children", <i>The American Surgeon</i> , vol. 68, no. 3, pp. 297-301; discussion 301-2.	si	En este artículo se analizan los casos de ciento doce niños se sometieron a esplenectomía laparoscópica por vía lateral entre agosto de 1995 y febrero de 2001. Las indicaciones para dicha cirugía fueron esferocitosis hereditaria en 58, púrpura trombocitopénica idiopática en 21, enfermedad de células falciformes en 19 y otras afecciones en 14.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11894857
Rescorla, F.J., West, K.W., Engum, S.A. & Grosfeld, J.L. 2007, "Laparoscopic splenic procedures in children: experience in 231 children", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 246, no. 4, pp. 683-7; discussion 687-8.	si	El propósito de este informe es evaluar la eficacia y las complicaciones observadas después de los procedimientos esplénicos laparoscópicos en niños. La indicación para la esplenectomía fue la esferocitosis hereditaria (111)	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Laparoscopic+splenic+procedures+in+children%3A+experience+in+231+children
Romano, F., Caprotti, R., Franciosi, C., De Fina, S., Colombo, G., Sartori, P. & Uggeri, F. 2003, "The use of LigaSure during pediatric laparoscopic splenectomy: a preliminary report", <i>Pediatric surgery international</i> , vol. 19, no. 11, pp. 721-724.	si	En este artículo se presenta el uso del sistema de sellado de vasos LigaSure para lograr un control vascular seguro, en comparación con las técnicas anteriores. Se han realizado un total de 15 esplenectomías laparoscópicas en niños, siete de ellos tenían esferocitosis hereditaria.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+use+of+LigaSure+during+pediatric+laparoscopic+splenectomy%3A+a+preliminary+report
Romano, F., Caprotti, R., Franciosi, C., De Fina, S., Colombo, G. & Uggeri, F. 2002, "Laparoscopic splenectomy using Ligasure. Preliminary experience", <i>Surgical endoscopy</i> , vol. 16, no. 11, pp. 1608-1611.	si	En este artículo se analizan los casos de 10 pacientes (4 hombres y 6 mujeres edad promedio 24 años) que en los últimos se han sometido a la cirugía con Ligasure. Seis tenían púrpura idiopática trombocitopénica (PTI), 2 esferocitosis hereditaria y una b-talasemia y anemia hemolítica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11984666
Rosen, M., Brody, F., Walsh, R.M., Tarnoff, M., Malm, J. & Ponsky, J. 2002, "Outcome of laparoscopic splenectomy based on hematologic indication", <i>Surgical endoscopy</i> , vol. 16, no. 2, pp. 272-279.	si	Este estudio revisó retrospectivamente una serie consecutiva de 147 esplenectomías laparoscópicas realizadas para la patología esplénica no traumática en la Cleveland Clinic Foundation desde agosto de 1995 a enero de 2001. Los individuos incluidos en este estudio padecen son 65 pacientes de púrpura trombocitopénica idiopática (PTI), 43 de neoplasia hematológica, 9 de anemia hemolítica autoinmune (AIHA), 9 de púrpura trombocitopénica trombótica (TTP), 5 de esplenomegalia, 4 de quiste esplénico, 3 de absceso esplénico, 2 de esferocitosis hereditaria, 2 de aneurisma de la arteria esplénica, 1 de síndrome de Felty, 1 de mielofibrosis y 3 de otro.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11967677
Sapucahy, M.V., Faintuch, J., Bresciani, C.J., Bertevello, P.L., Habr-Gama, A. & Gama-Rodrigues, J.J. 2003, "Laparoscopic versus open splenectomy in the management of hematologic diseases", <i>Revista do Hospital das Clinicas</i> , vol. 58, no. 5, pp. 243-249.	si	En este artículo se analizan los casos de 58 pacientes que se han sometido a esplenectomía por distintas patologías: púrpura trombocitopénica idiopática más del 50% de los pacientes, esferocitosis familiar, la talasemia, la mielodisplasia y los linfomas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14666320

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Schilling, R.F. 1995, "Estimating the risk for sepsis after splenectomy in hereditary spherocytosis", <i>Annals of Internal Medicine</i> , vol. 122, no. 3, pp. 187-188.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Estimating+the+risk+for+sepsis+after+splenectomy+in+hereditary+spherocytosis
Schwartz, S.I., Bernard, R.P., Adams, J.T. & Bauman, A.W. 1970, "Splenectomy for hematologic disorders", <i>Archives of surgery (Chicago, Ill.: 1960)</i> , vol. 101, no. 2, pp. 338-347.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que, aunque es probable que trate la patología buscada, no es seguro así que lo considero que no.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5465469
Schwartz, S.I., Bernard, R.P., Adams, J.T. & Bauman, A.W. 1969, "Splenectomy for haematological disorders", <i>The British journal of surgery</i> , vol. 56, no. 8, pp. 618-619.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que, aunque es probable que trate la patología buscada, no es seguro así que lo considero que no.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5816181
Sletnes, K.E., Wisloff, F., Schlichting, E. & Karesen, R. 1989, "Splenectomy in hematologic diseases", <i>Tidsskrift for den Norske lægeforening: tidsskrift for praktisk medicin, ny raekke</i> , vol. 109, no. 2, pp. 201-203.	si	En este artículo se presentan los resultados de la esplenectomía en 45 pacientes con enfermedades hematológicas. La esplenectomía corrige la anemia en los 5 pacientes con esferocitosis hereditaria.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Splenectomy+in+hematologic+diseases%22+Sletnes
Venkataswamy, C., & Devi, A. S. (2017). Clinico-Haematological Profile of Hereditary Haemolytic Anaemias in a Tertiary Health Care Hospital in South India. <i>Journal of Clinical and Diagnostic Research: JCDR</i> , 11(6), EC17-EC21. https://doi.org/10.7860/JCDR/2017/25366.10023	no	El objetivo de este artículo es determinar la prevalencia de la anemia hemolítica hereditaria y correlacionar las características clínicas y hematológicas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28764172
Wandersee, N.J., Lee, J.C., Deveau, S.A. & Barker, J.E. 2001, "Reduced incidence of thrombosis in mice with hereditary spherocytosis following neonatal treatment with normal hematopoietic cells", <i>Blood</i> , vol. 97, no. 12, pp. 3972-3975.	si	En este artículo se indica que La trombosis es una complicación potencialmente mortal de la anemia hemolítica en humanos. El presente estudio evaluó (1) el momento del inicio de la trombosis y (2) el efecto del trasplante postnatal de células normales en la duración y la incidencia trombótica en ratones adultos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Reduced+incidence+of+thrombosis+in+mice+with+hereditary+spherocytosis+following+neonatal+treatment+with+normal+hematopoietic+cells
Weng, Y.H., Chiu, Y.W., Cheng, S.W. & Hsieh, M.Y. 2011, "Risk assessment for adverse outcome in term and late preterm neonates with bilirubin values of 20 mg/dL or more", <i>American Journal of Perinatology</i> , vol. 28, no. 5, pp. 405-412.	si	El objetivo de este estudio es identificar los factores clínicos, etiológicos y de laboratorio que potencian los resultados adversos de la hiperbilirrubinemia entre recién nacidos prematuros a término y tardíos en el análisis de regresión logística. Los riesgos fueron significativamente mayores en los bebés con seis etiologías que causaban hiperbilirrubinemia: como esferocitosis hereditaria.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21365530
Wilhelm, M.C., Jones, R.E., McGehee, R., Mitchener, J.S., Sandusky, W.R. & Hess, C.E. 1988, "Splenectomy in hematologic disorders. The ever-changing indications", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 207, no. 5, pp. 581-589.	si	Se presenta una comparación entre una serie de esplenectomías lo que contribuyó a los cambios observados fue un aumento en el número total pero la posterior caída en la incidencia anual de esplenectomía por esferocitosis hereditaria y otras patologías.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Splenectomy+in+hematologic+disorders.+The+ever-changing+indications

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Wofford, K., Hertzberg, M., Silva, S. & Vacchiano, C. 2014, "Effect of elective surgery on subjective health in veterans with chronic posttraumatic stress disorder", <i>AANA Journal</i> , vol. 82, no. 4, pp. 285-292.	no	El trastorno de estrés postraumático (TEPT) es común, a menudo es crónico y se ha asociado con un mayor riesgo de mortalidad postoperatoria en los veteranos. El propósito de este estudio fue determinar si la cirugía electiva ambulatoria tuvo un efecto persistente en la salud física o mental de los veteranos con TEPT crónica. Se realizó un estudio longitudinal cuasiexperimental que siguió a 60 veteranos con TEPT crónico durante 12 semanas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Effect+of+elective+surgery+on+subjective+health+in+veterans+with+chronic+posttraumatic+stress+disorder
Yetgin, S., Aytac, S., Gurakan, F. & Yurdakok, M. 2007, "Nonimmune hydrops fetalis in two cases of consanguineous parents and associated with hereditary spherocytosis and hemophagocytic hystiocytosis", <i>Journal of perinatology: official journal of the California Perinatal Association</i> , vol. 27, no. 4, pp. 252-254.	si	En este artículo se informa de dos casos de hidropesía fetal no inmune asociada con esferocitosis hereditaria e histiocitosis hemofagocítica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Nonimmune+hydrops+fetalis+in+two+cases+of+consanguineous+parents+and+associated+with+hereditary+spherocytosis+and+hemophagocytic+hystiocytosis

Tabla 33. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Esferocitosis hereditaria. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Abdullah, F., Zhang, Y., Camp, M., Rossberg, M.I., Bathurst, M.A., Colombani, P.M., Casella, J.F., Nabaweesi, R. & Chang, D.C. 2009, "Splenectomy in hereditary spherocytosis: Review of 1,657 patients and application of the pediatric quality indicators", <i>Pediatric blood & cancer</i> , vol. 52, no. 7, pp. 834-837.	si	El objetivo del presente estudio es describir el resultado y la seguridad de los pacientes pediátricos sometidos a esplenectomía con esferocitosis hereditaria.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Splenectomy+in+hereditary+spherocytosis%3A+Review+of+1%2C657+patients+and+application+of+the+pediatric+quality+indicators
Alagille, D. & Kremp, L. 1964, "Neonatal Icterus Not Linked to Fetal-Maternal Incompatibility. Statistical Data", <i>Revue internationale d'hepatologie</i> , vol. 14, pp. 539-551.	no	PUBMED no ofrece resumen del artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14248806
Baesi, T.J. & Filler, R.M. 1985, "Surgical diseases of the spleen", <i>The Surgical clinics of North America</i> , vol. 65, no. 5, pp. 1269-1286.	no	En este artículo se indica que el reconocimiento de la función inmune importante del bazo ha llevado a un enfoque quirúrgico más conservador del bazo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Surgical+diseases+of+the+spleen%22+Baesi
Canda, A.E., Ozsoy, Y. & Yuksel, S. 2009, "Laparoscopic splenectomy using LigaSure in benign hematologic diseases", <i>Surgical laparoscopy, endoscopy & percutaneous techniques</i> , vol. 19, no. 1, pp. 69-71.	si	En este artículo se analizan casos de 14 pacientes a los que, por n esferocitosis hereditaria y otras patologías se les ha practicado la esplenectomía laparoscópica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Laparoscopic+splenectomy+using+LigaSure+in+benign+hematologic+diseases
Caprotti, R., Franciosi, C., Romano, F., Codecasa, G., Musco, F., Motta, M. & Uggeri, F. 1999, "Combined laparoscopic splenectomy and cholecystectomy for the treatment of hereditary spherocytosis: is it safe and effective?" <i>Surgical laparoscopy, endoscopy & percutaneous techniques</i> , vol. 9, no. 3, pp. 203-206.	si	En este artículo se presenta la experiencia de los autores con siete pacientes que se sometieron a una esplenectomía laparoscópica combinada y una colecistectomía por esferocitosis hereditaria.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10804001

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Caprotti, R., Porta, G., Franciosi, C., Codecasa, G., Romano, F., Musco, F. & Uggeri, F. 1998, "Laparoscopic splenectomy for hematological disorders. Our experience in adult and pediatric patients", <i>International surgery</i> , vol. 83, no. 4, pp. 303-307.	si	En este artículo se informa de la experiencia de los autores con 20 pacientes que se sometieron a la esplenectomía laparoscópica debido a esferocitosis hereditaria entre otras patologías.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10096747
Cohnen, G., Scholz, N., Messer, B., Konig, E., Zimmerschitt, E. & Brittinger, G. 1970, "Tumor-like intrathoracic extramedullary hematopoiesis in hemolytic anemia. Report on a case with review of the literature", <i>Acta Haematologica</i> , vol. 43, no. 2, pp. 111-119.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4986190
Coon, W.W. 1985, "Splenectomy in the treatment of hemolytic anemia", <i>Archives of surgery (Chicago, Ill.: 1960)</i> , vol. 120, no. 5, pp. 625-628.	si	En este artículo se describen los casos de varios pacientes a los que se les ha practicado la esplenectomía laparoscópica, entre ellos cincuenta y tres pacientes con esferocitosis hereditaria.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3985801
Cowick, D. & Leon, W. 1975, "Therapeutic splenectomy", <i>The American Surgeon</i> , vol. 41, no. 9, pp. 567-570.	si	En este artículo se comenta que el 10% de las esplenectomías laparoscópicas durante ocho años en el Charity Hospital y Touro Infirmary fueron por causas diferentes a trauma o malignidad, de ellas el 59% son por esferocitosis hereditaria o purpura trombocitopénica idiopática.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Therapeutic+splenectomy%22+cowick
Eber, S.W., Langendorfer, C.M., Ditzig, M., Reinhardt, D., Stohr, G., Soldan, W., Schroter, W. & Tchernia, G. 1999, "Frequency of very late fatal sepsis after splenectomy for hereditary spherocytosis: impact of insufficient antibody response to pneumococcal infection", <i>Annals of Hematology</i> , vol. 78, no. 11, pp. 524-528.	si	En este artículo se indica que la sepsis muy tardía en pacientes esplenectomizados con esferocitosis hereditaria se ha visto raramente hasta ahora; la frecuencia y la inmunodeficiencia que lo causan son en gran medida desconocidas. En los últimos 7 años, se ha tenido conocimiento de cuatro casos de sepsis o meningitis (tres mortales) en pacientes adultos con esferocitosis hereditaria que habían sido esplenectomizados años antes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Frequency+of+very+late+fatal+sepsis+after+splenectomy+for+hereditary+spherocytosis%3A+impact+of+insufficient+antibody+response+to+pneumococcal+infection
Ein, S.H., Shandling, B., Simpson, J.S., Stephens, C.A., Bandi, S.K., Biggar, W.D. & Freedman, M.H. 1977, "The morbidity and mortality of splenectomy in childhood", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 185, no. 3, pp. 307-310.	si	Ciento ochenta y dos pacientes sometidos a esplenectomía en la infancia fueron seguidos por períodos de 2 a 15 años. La esplenectomía por talasemia e hipertensión portal resultó en un mayor riesgo de infecciones graves en comparación con la extirpación del bazo por esferocitosis hereditaria, púrpura trombocitopénica idiopática, traumatismo o por razones técnicas en el curso de otra operación.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22The+morbidity+and+mortality+of+splenectomy+in+childhood%22+ein
Erickson, W.D., Burgert, E.O., Jr & Lynn, H.B. 1968, "The hazard of infection following splenectomy in children", <i>American Journal of Diseases of Children (1960)</i> , vol. 116, no. 1, pp. 1-12.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5657352

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Gigot, J.F., Legrand, M., Cadiere, G.B., Delvaux, G., de Ville de Goyet, J., de Neve de Roden, A., Van Vyve, E., Hourlay, P., Etienne, J. & Njinou, B. 1995, "Is laparoscopic splenectomy a justified approach in hematologic disorders? Preliminary results of a prospective multicenter study. Belgian Group for Endoscopic Surgery", <i>International surgery</i> , vol. 80, no. 4, pp. 299-303.	si	En este artículo se analiza la viabilidad y la seguridad de la esplenectomía laparoscópica las cuales se evaluaron en un estudio prospectivo multicéntrico de 50 pacientes operados de púrpura trombocitopénica idiopática (PTI) (n = 31), esferocitosis hereditaria (n = 6), anemia hemolítica (n = 4), enfermedad de Hodgkin o estadificación del linfoma (n = 5), tumores esplénicos benignos (n = 3) y bazo errante (n = 1).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Is+laparoscopic+splenectomy+a+justified+approach+in+hematologic+disorders%3F+Preliminary+results+of+a+prospective+multicenter+study.+Belgian+Group+for+Endoscopic+Surgery
Gossot, D. 1998, "Laparoscopic splenectomy: value of the posterior approach", <i>Annales de Chirurgie</i> , vol. 52, no. 9, pp. 940-945.	si	En este artículo se analizan 52 esplenectomías laparoscópicas usando varios enfoques. Los pacientes fueron 11 hombres y 13 mujeres con una edad media de 38 años (17-71 años). Dieciséis tenían púrpura trombocitopénica inmune (PTI), 2 tenían púrpura relacionada con la infección por VIH 3 tenían anemia hemolítica y 2 tenían esferocitosis.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Lap+aroscopic+splenectomy%3A+value+of+the+posterior+approach
Greth, A., Lampkin, S., Mayura-Guru, P., Rodda, F., Drysdale, K., Roberts-Thomson, M., McMorran, B.J., Foote, S.J. & Burgio, G. 2012, "A novel ENU-mutation in ankyrin-1 disrupts malaria parasite maturation in red blood cells of mice", <i>PLoS one</i> , vol. 7, no. 6, pp. e38999.	si	En este artículo se ha realizado una prueba de mutagénesis con N-etil-N-nitrosourea (ENU) y se ha identificado una nueva mutación dominante (haploinsuficiente) en el gen Ank-1 (Ank1 (MRI23420)) de ratones con esferocitosis hereditaria (HS).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+novel+ENU-mutation+in+ankyrin-1+disrupts+malaria+parasite+maturation+in+red+blood+cells+of+mice
Guaglio, M., Romano, F., Garancini, M., Degrate, L., Luperto, M., Uggeri, F., Scotti, M. & Uggeri, F. 2012, "Is expertise in pediatric surgery necessary to perform laparoscopic splenectomy in children? An experience from a department of general surgery", <i>Updates in surgery</i> , vol. 64, no. 2, pp. 119-123.	no	El objetivo de este informe es presentar una experiencia monocéntrica y evaluar la eficacia y las complicaciones observadas después de los procedimientos esplénicos laparoscópicos en un departamento de cirugía general. 57 MLs consecutivos se han realizado en una población pediátrica entre enero de 2000 y octubre de 2010. Hubo 33 mujeres y 24 hombres con una edad media de 12 años (rango 4-17). Las indicaciones fueron: esferocitosis hereditaria 38 casos, púrpura trombocitopénica idiopática 10, enfermedad de células falciformes (ECF) 6, púrpura trombótica trombocitopénica 2 y linfoma no hodgkiniano 1 caso.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Is+expertise+in+pediatric+surgery+necessary+to+perform+laparoscopic+splenectomy+in+children%3F+An+experience+from+a+department+of+general+surgery
Hodam, R.P. 1970, "The risk of splenectomy. A review of 310 cases", <i>American Journal of Surgery</i> , vol. 119, no. 6, pp. 709-713.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5445994
Holcomb, G.W., Jr & Holcomb, G.W., 3rd 1990, "Cholelithiasis in infants, children, and adolescents", <i>Pediatrics in review</i> , vol. 11, no. 9, pp. 268-274.	si	En este artículo se analizan casos de niños y adolescentes con colelitiasis a los que se les ha hecho una colecistectomía.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2408028

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Holschneider, A.M., Kricz-Klimeck, H., Strasser, B., Daumling, S. & Belohradsky, B.H. 1982, "Complications of splenectomy in childhood (author's transl)", <i>Zeitschrift für Kinderchirurgie: organ der Deutschen, der Schweizerischen und der Österreichischen Gesellschaft für Kinderchirurgie = Surgery in infancy and childhood</i> , vol. 35, no. 4, pp. 130-139.	si	En este artículo se analizan los casos de 161 niños que estuvieron en seguimiento postoperatoriamente después de la esplenectomía, 29% tenían esferocitosis, 14% enfermedad de Hodgkin, 12% ruptura traumática del bazo, 11% de hipertensión portal y 7% de trombocitopenia idiopática.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7048792
Imashuku, S., Obayashi, M., Hosoi, G., Sako, M., Chen, J., Mugishima, H., Tsunamoto, K., Hibi, S. & Todo, S. 2000, "Splenectomy in haemophagocytic lymphohistiocytosis: report of histopathological changes with CD19+ B-cell depletion and therapeutic results", <i>British journal of haematology</i> , vol. 108, no. 3, pp. 505-510.	no	En este artículo se presentan cinco casos de linfohistiocitosis hemofagocítica (HLH) infantil esplenectomizada, en los que se analizaron subconjuntos de células de bazo mononucleares mediante citometría de flujo o inmunohistoquímica, y los resultados se compararon con los de casos de esferocitosis hereditaria (controles).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Splenectomy+in+haemophagocytic+lymphohistiocytosis%3A+report+of+histopathological+changes+with+CD19%2B+B-cell+depletion+and+therapeutic+results
Jardine, D.L. & Laing, A.D. 2004, "Delayed pulmonary hypertension following splenectomy for congenital spherocytosis", <i>Internal Medicine Journal</i> , vol. 34, no. 4, pp. 214-216.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Delayed+pulmonary+hypertension+following+splenectomy+for+congenital+spherocytosis
Kiesewetter, W.B. 1975, "Pediatric splenectomy. Indications, technique, complications, and mortality", <i>The Surgical clinics of North America</i> , vol. 55, no. 2, pp. 449-460.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1168950
Kisewetter, W.B. & Patrick, D.B. 1971, "Childhood splenectomy: indications for and results from", <i>The American Surgeon</i> , vol. 37, no. 3, pp. 135-139.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Childhood+splenectomy%3A+indications+for+and+results+from%22++kisewetter
Krivit, W. 1977, "Overwhelming postsplenectomy infection", <i>American Journal of Hematology</i> , vol. 2, no. 2, pp. 193-201.	no	En este artículo se comenta que uno de los aspectos más intrigantes del bazo es la protección contra ciertas infecciones bacterianas que brinda su función vascular e inmune única. Se han realizado extensas encuestas clínicas que indican una incidencia de infección postesplenectomía abrumadora por encima de la enfermedad para la que se realizó la esplenectomía.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Overwhelming+postsplenectomy+infection%22+krivit

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Lucchetti, E., Tagliavini, J. & Conterio, F. 1975, "Genetic observations on hereditary spherocytosis in some family groups in a region of Mantova north of the Po and/in the province of Parma", <i>L'Ateneo parmense. Acta bio-medica: organo della Societa di medicina e scienze naturali di Parma</i> , vol. 46, no. 4, pp. 285-297.	si	En este artículo se define la patología, se describen algunas características y se analizan algunos casos de pacientes que lo padecen.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Genetic+observations+on+hereditary+spherocytosis+in+some+family+groups+in+a+region+of+Mantova+north+of+the+Po+and%2Fin+the+province+of+Parma
Mappes, G. & Fischer, J. 1969, "Experience with splenectomy in hematologic diseases", <i>Deutsche medizinische Wochenschrift (1946)</i> , vol. 94, no. 12, pp. 584-589.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Experience+with+splenectomy+in+hematologic+diseases%22+mappes
Marchetti, M., Quaglini, S. & Barosi, G. 1998, "Prophylactic splenectomy and cholecystectomy in mild hereditary spherocytosis: analyzing the decision in different clinical escenarios", <i>Journal of internal medicine</i> , vol. 244, no. 3, pp. 217-226.	si	En este artículo se comenta que los pacientes con esferocitosis hereditaria leve (HS), es decir, con hemólisis sin anemia. Tienen un mayor riesgo de formación de cálculos biliares, aplasia eritroide y crisis hemolítica. Como no se ha establecido el efecto de la esplenectomía profiláctica sobre la esperanza de vida, se realizó un análisis de decisión que comparó la esplenectomía profiláctica y la colecistectomía sin cirugía	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prophylactic+splenectomy+and+cholecystectomy+in+mild+hereditary+spherocytosis%3A+analyzing+the+decision+in+different+clinical+scenarios
Martinez-Climent, J.A., Lopez-Andreu, J.A., Ferris-Tortajada, J., Perez-Sirvent, M.L. & Castel-Sanchez, V. 1995, "Acute lymphoblastic leukaemia in a child with hereditary spherocytosis", <i>European journal of pediatrics</i> , vol. 154, no. 9, pp. 753-754.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Acute+lymphoblastic+leukaemia+in+a+child+with+hereditary+spherocytosis
Nyilas, A., Paszt, A., Simonka, Z., Abraham, S., Pal, T. & Lazar, G. 2013, "Comparison of laparoscopic and open splenectomy", <i>Magyar sebeszet</i> , vol. 66, no. 1, pp. 14-20.	no	En este artículo se analizan los casos de 141 pacientes que les realizaron esplenectomías entre el 1 de enero de 2002 y el 1 de diciembre de 2011.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23428723
Parent, S., Bresler, L., Tortuyaux, J.M., Boissel, P., Lederlin, P. & Guerci, A. 1995, "Splenectomy under celioscopy", <i>Annales de Chirurgie</i> , vol. 49, no. 6, pp. 477-481.	no	En este artículo se analizan los casos de 12 pacientes que, desde mayo de 1993 hasta julio de 1994, fueron sometidos a esplenectomía laparoscópica en el "servicio de Cirugía C" de la "CHU de Nancy". Seis de ellos tuvieron éxito. 6 mujeres con una edad media de 27.7 años. La esplenectomía parece ser otro procedimiento que puede realizarse con éxito bajo guía laparoscópica con condiciones satisfactorias de seguridad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Splenectomy+under+celioscopy%22+parent

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Poulin, E., Thibault, C., Mamazza, J., Girotti, M., Holliday, R. & MacFarlane, J. 1993, "Splenectomy by celioscopy. Experience of 20 cases", <i>Annales de Chirurgie</i> , vol. 47, no. 9, pp. 832-837.	no	En este artículo se describe el curso clínico de 20 pacientes considerados para esplenectomía laparoscópica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8141548
Rescorla, F.J., West, K.W., Engum, S.A. & Grosfeld, J.L. 2007, "Laparoscopic splenic procedures in children: experience in 231 children", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 246, no. 4, pp. 683-7; discussion 687-8.	si	El propósito de este informe es evaluar la eficacia y las complicaciones observadas después de los procedimientos esplénicos laparoscópicos en niños. Para lo que se hizo una revisión de una base de datos prospectiva en una sola institución (1995-2006) que identificó 231 niños (129 niños y 102 niñas, con una edad promedio de 7.69 años) sometidos a procedimientos esplénicos laparoscópicos. Doscientos veintitrés niños fueron sometidos a esplenectomía laparoscópica (211 en total, 12 parciales) por abordaje lateral. La indicación para la esplenectomía fue la esferocitosis hereditaria (111), la púrpura trombocitopénica inmune (36), la enfermedad de células falciformes (SCD) (51) y otras (25).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Laparoscopic+splenic+procedures+in+children%3A+experience+in+231+children
Romano, F., Caprotti, R., Franciosi, C., De Fina, S., Colombo, G. & Uggeri, F. 2002, "Laparoscopic splenectomy using Ligasure. Preliminary experience", <i>Surgical endoscopy</i> , vol. 16, no. 11, pp. 1608-1611.	si	En este artículo se analizan los casos de 10 pacientes (4 hombres y 6 mujeres edad promedio 24 años) que en los últimos se han sometido a la cirugía con Ligasure. Seis tenían púrpura idiopática trombocitopénica (PTI), 2 esferocitosis hereditaria y una b-talasemia y anemia hemolítica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11984666
Sapucahy, M.V., Faintuch, J., Bresciani, C.J., Bertevello, P.L., Habr-Gama, A. & Gama-Rodrigues, J.J. 2003, "Laparoscopic versus open splenectomy in the management of hematologic diseases", <i>Revista do Hospital das Clinicas</i> , vol. 58, no. 5, pp. 243-249.	si	En este artículo se analizan los casos de 58 pacientes que se han sometido a esplenectomía por distintas patologías: púrpura trombocitopénica idiopática más del 50% de los pacientes, esferocitosis familiar, la talasemia, la mielodisplasia y los linfomas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14666320
Schilling, R.F. 1995, "Estimating the risk for sepsis after splenectomy in hereditary spherocytosis", <i>Annals of Internal Medicine</i> , vol. 122, no. 3, pp. 187-188.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Estimating+the+risk+for+sepsis+after+splenectomy+in+hereditary+spherocytosis
Schwartz, S.I., Bernard, R.P., Adams, J.T. & Bauman, A.W. 1970, "Splenectomy for hematologic disorders", <i>Archives of surgery (Chicago, Ill.: 1960)</i> , vol. 101, no. 2, pp. 338-347.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que, aunque es probable que trate la patología buscada, no es seguro así que lo considero que no.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5465469

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Schwartz, S.I., Bernard, R.P., Adams, J.T. & Bauman, A.W. 1969, "Splenectomy for haematological disorders", <i>The British journal of surgery</i> , vol. 56, no. 8, pp. 618-619.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que, aunque es probable que trate la patología buscada, no es seguro así que lo considero que no.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5816181
Wandersee, N.J., Lee, J.C., Deveau, S.A. & Barker, J.E. 2001, "Reduced incidence of thrombosis in mice with hereditary spherocytosis following neonatal treatment with normal hematopoietic cells", <i>Blood</i> , vol. 97, no. 12, pp. 3972-3975.	si	En este artículo se indica que La trombosis es una complicación potencialmente mortal de la anemia hemolítica en humanos. El presente estudio evaluó (1) el momento del inicio de la trombosis y (2) el efecto del trasplante postnatal de células normales en la duración y la incidencia trombótica en ratones adultos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Reduced+incidence+of+thrombosis+in+mice+with+hereditary+spherocytosis+following+neonatal+treatment+with+normal+hematopoietic+cells
Weng, Y.H., Chiu, Y.W., Cheng, S.W. & Hsieh, M.Y. 2011, "Risk assessment for adverse outcome in term and late preterm neonates with bilirubin values of 20 mg/dL or more", <i>American Journal of Perinatology</i> , vol. 28, no. 5, pp. 405-412.	si	El objetivo de este estudio es identificar los factores clínicos, etiológicos y de laboratorio que potencian los resultados adversos de la hiperbilirrubinemia entre recién nacidos prematuros a término y tardíos en el análisis de regresión logística. Se estudió una cohorte retrospectiva de recién nacidos con bilirrubina sérica total (BST) ≥ 20 mg / dL de 1995 a 2007. Los controles fueron 270 niños sin secuelas. Los riesgos fueron significativamente mayores en los bebés con seis etiologías que causaban hiperbilirrubinemia: sepsis, obstrucción gastrointestinal, Incompatibilidad Rh, esferocitosis hereditaria, incompatibilidad ABO, y deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21365530
Wofford, K., Hertzberg, M., Silva, S. & Vacchiano, C. 2014, "Effect of elective surgery on subjective health in veterans with chronic posttraumatic stress disorder", <i>AANA Journal</i> , vol. 82, no. 4, pp. 285-292.	no	El trastorno de estrés postraumático (TEPT) es común, a menudo es crónico y se ha asociado con un mayor riesgo de mortalidad postoperatoria en los veteranos. El propósito de este estudio fue determinar si la cirugía electiva ambulatoria tuvo un efecto persistente en la salud física o mental de los veteranos con TEPT crónica. Se realizó un estudio longitudinal cuasiexperimental que siguió a 60 veteranos con TEPT crónico durante 12 semanas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Effect+of+elective+surgery+on+subjective+health+in+veterans+with+chronic+posttraumatic+stress+disorder
Yetgin, S., Aytac, S., Gurakan, F. & Yurdakok, M. 2007, "Nonimmune hydrops fetalis in two cases of consanguineous parents and associated with hereditary spherocytosis and hemophagocytic hystiocytosis", <i>Journal of perinatology: official journal of the California Perinatal Association</i> , vol. 27, no. 4, pp. 252-254.	si	En este artículo se informa de dos casos de hidropesía fetal no inmune asociada con esferocitosis hereditaria e histiocitosis hemofagocítica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Nonimmune+hydrops+fetalis+in+two+cases+of+consanguineous+parents+and+associated+with+hereditary+spherocytosis+and+hemophagocytic+hystiocytosis

Tabla 34. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Esferocitosis hereditaria. (Elaboración propia)

5.14.- Leucodistrofia metacromática

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Bonkowsky, J.L., Nelson, C., Kingston, J.L., Filloux, F.M., Mundorff, M.B. & Srivastava, R. 2010, "The burden of inherited leukodystrophies in children", <i>Neurology</i> , vol. 75, no. 8, pp. 718-725.	si	El propósito de este estudio fue determinar la incidencia y los tipos más comunes de leucodistrofias hereditarias en una población, la mortalidad y el curso temporal de las muertes, las características neurológicas comunes en los pacientes y los costos de atención médica asociados con las leucodistrofias.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20660364
Bostantjopoulou, S., Katsarou, Z., Michelakaki, H. & Kazis, A. 2000, "Seizures as a presenting feature of late onset metachromatic leukodystrophy", <i>Acta Neurologica Scandinavica</i> , vol. 102, no. 3, pp. 192-195.	si	En este artículo se describe a 2 pacientes con epilepsia como una manifestación temprana de leucodistrofia metacromática de inicio tardío.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Seizures+as+a+presenting+feature+of+late+onset+metachromatic+leukodystrophy
Brimley, C.J., Lopez, J., van Haren, K., Wilkes, J., Sheng, X., Nelson, C., Korgenski, E.K., Srivastava, R. & Bonkowsky, J.L. 2013, "National variation in costs and mortality for leukodystrophy patients in US children's hospitals", <i>Pediatric neurology</i> , vol. 49, no. 3, pp. 156-162.e1.	si	En este estudio los autores tienen como objetivo determinar la variación nacional en los costos para pacientes con leucodistrofia y evaluar las diferencias en su cuidado.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=National+variation+in+costs+and+mortality+for+leukodystrophy+patients+in+US+children's+hospitals
Coulter-Mackie, M.B., Rip, J., Ludman, M.D., Beis, J. & Cole, D.E. 1995, "Metachromatic leukodystrophy (MLD) in a patient with a constitutional ring chromosome 22", <i>Journal of medical genetics</i> , vol. 32, no. 10, pp. 787-791.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que se trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Metachromatic+leukodystrophy+(MLD)+in+a+patient+with+a+constitutional+ring+chromosome+22
Groeschel, S., Kuhl, J.S., Bley, A.E., Kehrner, C., Weschke, B., Doring, M., Bohringer, J., Schrum, J., Santer, R., Kohlschutter, A., Krageloh-Mann, I. & Muller, I. 2016, "Long-term Outcome of Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Patients with Juvenile Metachromatic Leukodystrophy Compared with Nontransplanted Control Patients", <i>JAMA neurology</i> , vol. 73, no. 9, pp. 1133-1140.	si	El objetivo de este artículo es comparar el resultado a largo plazo de los pacientes que se sometieron a Trasplante alogénico de células madre hematopoyéticas con pacientes de control que no participaron en una cohorte con Leucodistrofia Metacromática juvenil.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Long-term+Outcome+of+Allogeneic+Hematopoietic+Stem+Cell+Transplantation+in+Patients+with+Juvenile+Metachromatic+Leukodystrophy+Compared+with+Nontransplanted+Control+Patients
Gruver, A.M., Schoenfield, L., Coleman, J.F., Hajj-Ali, R., Rodriguez, E.R. & Tan, C.D. 2011, "Novel ophthalmic pathology in an autopsy case of autosomal dominant retinal vasculopathy with cerebral leukodystrophy", <i>Journal of neuro-ophthalmology: the official journal of the North American Neuro-Ophthalmology Society</i> , vol. 31, no. 1, pp. 20-24.	no	En este artículo se indica que la vasculopatía retinocerebral autosómica dominante con leucodistrofia cerebral (RVCL) es un síndrome neurovascular raro que causa vasculopatía retiniana y del sistema nervioso central a menudo reconocida como cambios de la sustancia blanca que potencian el contraste o pseudotumores en las imágenes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Novel+ophthalmic+pathology+in+an+autopsy+case+of+autosomal+dominant+retinal+vasculopathy+with+cerebral+leukodystrophy

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Hayashi, M. 2009, "A 32-year-old female showing visual disturbance and developmental regression", <i>No to hattatsu. Brain and development</i> , vol. 41, no. 3, pp. 161-162.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+32-year-old+female+showing+visual+disturbance+and+developmental+regression
Hayashi, M. 2002, "Nine-year-old girl presenting familial occurrence of progressive developmental abnormalities with the white matter lesions", <i>Neuropathology: official journal of the Japanese Society of Neuropathology</i> , vol. 22, no. 4, pp. 350-352.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Nine-year-old+girl+presenting+familial+occurrence+of+progressive+developmental+abnormalities+with+the+white+matter+lesions
Holmes, L., Cornes, M.J., Foldi, B., Miller, F. & Dabney, K. 2011, "Clinical epidemiologic characterization of orthopaedic and neurological manifestations in children with leukodystrophies", <i>Journal of pediatric orthopedics</i> , vol. 31, no. 5, pp. 587-593.	no	En este artículo se indica que las leucodistrofias son espectros de condiciones clínicas caracterizadas principalmente por anormalidades en la sustancia blanca del cerebro. Aunque esta condición se definió, el objetivo en este estudio fue caracterizar leucodistrofias por demografía, historia familiar, manifestaciones ortopédicas y neurológicas y subtipos clínicos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+epidemiologic+characterization+of+orthopaedic+and+neurological+manifestations+in+children+with+leukodystrophies
Hug, G., Schubert, W.K. & Soukup, S. 1973, "Treatment related observations in solid tissues, fibroblast cultured and amniotic fluid cells of type II glycogenosis, Hurler disease and metachromatic leukodystrophy", <i>Birth defects original article series</i> , vol. 9, no. 2, pp. 160-183.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Treatment+related+observations+in+solid+tissues%2C+fibroblast+cultured+and+amniotic+fluid+cells+of+type+II+glycogenosis%2C+Hurler+disease+and+metachromatic+leukodystrophy
Kehrer, C., Blumenstock, G., Gieselmann, V., Krageloh-Mann, I. & German Leukonet 2011, "The natural course of gross motor deterioration in metachromatic leukodystrophy", <i>Developmental medicine and child neurology</i> , vol. 53, no. 9, pp. 850-855.	si	En este artículo se indica que el deterioro del motor es una característica clave en la leucodistrofia metacromática. La falta de datos sobre su curso natural impide la evaluación de intervenciones terapéuticas. Este estudio tuvo como objetivo proporcionar datos sobre la disminución del motor en leucodistrofia metacromática.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21707604
Maaswinkel-Mooij, P.D., Poorthuis, B.J., Hoogerbrugge, P.M., Brouwer, O.F. & Vossen, J.M. 1998, "Allogeneic bone marrow transplantation in the treatment of (lysosomal) storage diseases", <i>Nederlands tijdschrift voor geneeskunde</i> , vol. 142, no. 4, pp. 169-174.	si	Este artículo trata sobre el trasplante alogénico de médula ósea, y que se analizaron varios casos de pacientes con diversas patologías entre ellas la leucodistrofia metacromática.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9557021

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Macaulay, R.J., Lowry, N.J. & Casey, R.E. 1998, "Pathologic findings of multiple sulfatase deficiency reflect the pattern of enzyme deficiencies", <i>Pediatric neurology</i> , vol. 19, no. 5, pp. 372-376.	si	En este artículo se informa de un caso de deficiencia de sulfatasa múltiple. Los autores postulan que los cambios leucodistróficos leves pero las características sorprendentes similares a una mucopolisacaridosis son reflejos del patrón de deficiencia de la enzima.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Pathologic+findings+of+multiple+sulfatase+deficiency+reflect+the+pattern+of+enzyme+deficiencies
Mahmood, A., Berry, J., Wenger, D.A., Escolar, M., Sobeih, M., Raymond, G. & Eichler, F.S. 2010, "Metachromatic leukodystrophy: a case of triplets with the late infantile variant and a systematic review of the literature", <i>Journal of child neurology</i> , vol. 25, no. 5, pp. 572-580.	si	En este artículo se indica que la leucodistrofia metacromática es un trastorno poco frecuente con gran variabilidad clínica. Y se divulga el primer caso de trillizos con la forma latente infantil de la enfermedad y su progresión sistemática de síntomas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Metachromatic+leukodystrophy%3A+a+case+of+triplets+with+the+late+infantile+variant+and+a+systematic+review+of+the+literature
Mallhi, K.K., Smith, A.R., DeFor, T.E., Lund, T.C., Orchard, P.J. & Miller, W.P. 2017, "Allele-Level HLA Matching Impacts Key Outcomes Following Umbilical Cord Blood Transplantation for Inherited Metabolic Disorders", <i>Biology of blood and marrow transplantation: journal of the American Society for Blood and Marrow Transplantation</i> , vol. 23, no. 1, pp. 119-125.	si	Se revisan los resultados de 106 primeros trasplantes de sangre del cordón umbilical consecutivos únicos para trastornos metabólicos hereditarios en la Universidad de Minnesota con respecto al emparejamiento alélico de impacto disparidad alélica – unidad de sangre del cordón umbilical / receptor (HLA-A, -B, -C y -DRB1). Los diagnósticos primarios fueron síndrome de Hurler (41%), adrenoleucodistrofia cerebral (35%), leucodistrofia metacromática / leucodistrofia de células globoides (9%) y otros (16%).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Allele-Level+HLA+Matching+Impacts+Key+Outcomes+Following+Umbilical+Cord+Blood+Transplantation+for+Inherited+Metabolic+Disorders
Martin, H.R., Poe, M.D., Provenzale, J.M., Kurtzberg, J., Mendizabal, A. & Escolar, M.L. 2013, "Neurodevelopmental outcomes of umbilical cord blood transplantation in metachromatic leukodystrophy", <i>Biology of blood and marrow transplantation: journal of the American Society for Blood and Marrow Transplantation</i> , vol. 19, no. 4, pp. 616-624.	si	En este artículo se indica que la leucodistrofia metacromática (MLD) es una enfermedad desmielinizante hereditaria que causa un deterioro neurológico progresivo, que conduce a una discapacidad motora grave, regresión del desarrollo, convulsiones, ceguera, sordera y muerte.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Neurodevelopmental+outcomes+of+umbilical+cord+blood+transplantation+in+metachromatic+leukodystrophy
Martin, P.L., Carter, S.L., Kernan, N.A., Sahdev, I., Wall, D., Pietryga, D., Wagner, J.E. & Kurtzberg, J. 2006, "Results of the cord blood transplantation study (COBLT): outcomes of unrelated donor umbilical cord blood transplantation in pediatric patients with lysosomal and peroxisomal storage diseases", <i>Biology of blood and marrow transplantation: journal of the American Society for Blood and Marrow Transplantation</i> , vol. 12, no. 2, pp. 184-194.	si	En este informe, se evalúan los resultados del trasplante de sangre del cordón umbilical en 69 pacientes con enfermedades de almacenamiento lisosómico y peroxisomal, entre otros 6 con leucodistrofia metacromática.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Results+of+the+cord+blood+transplantation+study+(COBLT)%3A+outcomes+of+unrelated+donor+umbilical+cord+blood+transplantation+in+pediatric+patients+with+lysosomal+and+peroxisomal+storage+diseases
Matzner, U., Matthes, F., Herbst, E., Lullmann-Rauch, R., Callaerts-Vegh, Z., D'Hooge, R., Weigelt, C., Eistrup, C., Fogh, J. & Gieselmann, V. 2007, "Induction of tolerance to human arylsulfatase A in a mouse model of metachromatic leukodystrophy", <i>Molecular medicine (Cambridge, Mass.)</i> , vol. 13, no. 9-10, pp. 471-479.	si	En este artículo se indica que una deficiencia de arilsulfatasa A (ASA) causa leucodistrofia metacromática (MLD), un trastorno de almacenamiento lisosomal caracterizado por la acumulación de sulfatida, un fenotipo neurológico severo y muerte prematura.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Induction+of+tolerance+to+human+arylsulfatase+A+in+a+mouse+model+of+metachromatic+leukodystrophy

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Perez-Atayde, A.R. 2013, "Diagnosis of mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy disease in gastrointestinal biopsies", <i>Human pathology</i> , vol. 44, no. 7, pp. 1440-1446.	no	En este artículo se analiza el caso de un niño de 14 años con encefalopatía neurogastrointestinal mitocondrial (MNGIE) que tenía una historia de fracaso prolongado y síntomas gastrointestinales que incluyen vómitos, dolor y diarrea, lo que lleva a una caquexia progresiva. Las investigaciones para la leucodistrofia metacromática, la leucodistrofia suprarrenal y la leucodistrofia de células globoides fueron todas negativas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23453626
Regis, S., Lualdi, S., Biffi, A., Sessa, M., Corsolini, F., Parenti, G. & Filocamo, M. 2006, "Somatic intragenic recombination of the arylsulfatase A gene in a metachromatic leukodystrophy patient", <i>Molecular genetics and metabolism</i> , vol. 89, no. 1-2, pp. 150-155.	si	En este artículo se analiza el caso de un paciente con leucodistrofia metacromática que portaba dos alelos adicionales de arilsulfatasa A (ARSA) además de los dos heredados. Los alelos adicionales surgieron de un evento de recombinación intragénica mitótica entre los alelos heredados, lo que conduce a un caso de mosaicismo somático.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Somatic+intragenic+recombination+of+the+arylsulfatase+A+gene+in+a+metachromatic+leukodystrophy+patient
Richards, J., Korgenski, E.K., Taft, R.J., Vanderver, A. & Bonkowsky, J.L. 2015, "Targeted leukodystrophy diagnosis based on charges and yields for testing", <i>American journal of medical genetics. Part A</i> , vol. 167A, no. 11, pp. 2541-2543.	si	El objetivo de este artículo es determinar los cargos relacionados con la determinación del diagnóstico y el rendimiento general de las pruebas de diagnóstico para pacientes con leucodistrofia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Targeted+leukodystrophy+diagnosis+based+on+charges+and+yields+for+testing
Saute, J. A. M., Souza, C. F. M. de, Poswar, F. de O., Donis, K. C., Campos, L. G., Deyl, A. V. S.,... Jardim, L. B. (2016). Neurological outcomes after hematopoietic stem cell transplantation for cerebral X-linked adrenoleukodystrophy, late onset metachromatic leukodystrophy and Hurler syndrome. <i>Arquivos de Neuro-Psiquiatria</i> , 74(12), 953–966. https://doi.org/10.1590/0004-282X20160155	no	El objetivo de este artículo es describir la supervivencia y los resultados neurológicos después del trasplante de células madre hematopoyéticas para estos trastornos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27991992
Simanovsky, N., Ackerman, Z., Kiderman, A. & Fields, S. 1998, "Unusual gallbladder findings in two brothers with metachromatic leukodystrophy", <i>Pediatric radiology</i> , vol. 28, no. 9, pp. 706-708.	si	En este artículo se analiza el caso de dos hermanos con leucodistrofia metacromática, que presentaron complicaciones biliares poco frecuentes. Uno presentó obstrucción de la salida gástrica secundaria al agrandamiento de la vesícula biliar, que se trató mediante aspiración percutánea. Más tarde desarrolló carcinoma de vesícula biliar con metástasis hepáticas. El otro, cálculos biliares.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Unusual+gallbladder+findings+in+two+brothers+with+metachromatic+leukodystrophy

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Tinsa, F., Caillaud, C., Vanier, M.T., Bousnina, D., Boussetta, K. & Bousnina, S. 2010, "An unusual homozygous arylsulfatase: a pseudodeficiency in a metachromatic leukodystrophy Tunisian patient", <i>Journal of child neurology</i> , vol. 25, no. 1, pp. 82-86.	si	En este artículo se presenta el caso de un niño de 3 años que presentó una forma grave de leucodistrofia metacromática infantil tardía.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=An+unusual+homozygous+aryl+sulfatase%3A+a+pseudodeficiency+in+a+metachromatic+leukodystrophy+Tunisian+patient
Waggoner, D.J. & Tan, C.A. 2011, "Expanding newborn screening for lysosomal disorders: opportunities and challenges", <i>Developmental disabilities research reviews</i> , vol. 17, no. 1, pp. 9-14.	si	En este artículo se indica que la detección del recién nacido, desde su implementación en la década de 1960, ha sido tradicionalmente exitosa en la reducción de la mortalidad y la discapacidad en niños con diferentes condiciones. Generalmente incluyen Fabry, Gaucher, Krabbe, MPSI, MPSII, MPSV, leucodistrofia metacromática, Niemann-Pick y Pompe.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Expanding+newborn+screening+for+lysosomal+disorders%3A+opportunities+and+challenges

Tabla 35. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Leucodistrofia metacromática. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Berger, J., Gmach, M., Mayr, U., Molzer, B. & Bernheimer, H. 1999, "Coincidence of two novel arylsulfatase A alleles and mutation 459+1G>A within a family with metachromatic leukodystrophy: molecular basis of phenotypic heterogeneity", <i>Human mutation</i> , vol. 13, no. 1, pp. 61-68.	si	En este artículo se indica que, en una familia con tres hermanos, uno desarrolló leucodistrofia metacromática tardía infantil clásica (LDM), mortal a los 5 años, Los otros dos hermanos y su padre, aparentemente sanos, presentaron valores de ARSA y GS dentro del rango de pacientes con LDM. El cribado de la mutación y el análisis de la secuencia revelaron la participación de tres mutaciones de ARSA diferentes que son la base molecular de la heterogeneidad fenotípica intrafamiliar.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Coincidence+of+two+novel+arylsulfatase+A+alleles+and+mutation+459%2B1G%3EA+within+a+family+with+metachromatic+leukodystrophy%3A+molecular+basis+of+phenotypic+heterogeneity
Bonkowsky, J.L., Nelson, C., Kingston, J.L., Filloux, F.M., Mundorff, M.B. & Srivastava, R. 2010, "The burden of inherited leukodystrophies in children", <i>Neurology</i> , vol. 75, no. 8, pp. 718-725.	si	El propósito de este estudio fue determinar la incidencia y los tipos más comunes de leucodistrofias hereditarias en una población, la mortalidad y el curso temporal de las muertes, las características neurológicas comunes en los pacientes y los costos de atención médica asociados con las leucodistrofias.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20660364
Bostantjopoulou, S., Katsarou, Z., Michelakaki, H. & Kazis, A. 2000, "Seizures as a presenting feature of late onset metachromatic leukodystrophy", <i>Acta Neurologica Scandinavica</i> , vol. 102, no. 3, pp. 192-195.	si	En este artículo se describe a 2 pacientes con epilepsia como una manifestación temprana de leucodistrofia metacromática de inicio tardío.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Seizures+as+a+presenting+feature+of+late+onset+metachromatic+leukodystrophy

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Brimley, C.J., Lopez, J., van Haren, K., Wilkes, J., Sheng, X., Nelson, C., Korgenski, E.K., Srivastava, R. & Bonkowsky, J.L. 2013, "National variation in costs and mortality for leukodystrophy patients in US children's hospitals", <i>Pediatric neurology</i> , vol. 49, no. 3, pp. 156-162.e1.	si	En este estudio los autores tienen como objetivo determinar la variación nacional en los costos para pacientes con leucodistrofia y evaluar las diferencias en su cuidado.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=National+variation+in+costs+and+mortality+for+leukodystrophy+patients+in+US+children's+hospitals
Coulter-Mackie, M.B., Rip, J., Ludman, M.D., Beis, J. & Cole, D.E. 1995, "Metachromatic leucodystrophy (MLD) in a patient with a constitutional ring chromosome 22", <i>Journal of medical genetics</i> , vol. 32, no. 10, pp. 787-791.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Metachromatic+leucodystrophy+(MLD)+in+a+patient+with+a+constitutional+ring+chromosome+22
Gruver, A.M., Schoenfield, L., Coleman, J.F., Hajj-Ali, R., Rodriguez, E.R. & Tan, C.D. 2011, "Novel ophthalmic pathology in an autopsy case of autosomal dominant retinal vasculopathy with cerebral leukodystrophy", <i>Journal of neuro-ophthalmology: the official journal of the North American Neuro-Ophthalmology Society</i> , vol. 31, no. 1, pp. 20-24.	no	En este artículo se indica que la vasculopatía retinocerebral autosómica dominante con leucodistrofia cerebral (RVCL) es un síndrome neurovascular raro que causa vasculopatía retiniana y del sistema nervioso central a menudo reconocida como cambios de la sustancia blanca que potencian el contraste o pseudotumores en las imágenes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Novel+ophthalmic+pathology+in+an+autopsy+case+of+autosomal+dominant+retinal+vasculopathy+with+cerebral+leukodystrophy
Hayashi, M. 2009, "A 32-year-old female showing visual disturbance and developmental regression", <i>No to hattatsu. Brain and development</i> , vol. 41, no. 3, pp. 161-162.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+32-year-old+female+showing+visual+disturbance+and+developmental+regression
Hayashi, M. 2002, "Nine-year-old girl presenting familial occurrence of progressive developmental abnormalities with the white matter lesions", <i>Neuropathology: official journal of the Japanese Society of Neuropathology</i> , vol. 22, no. 4, pp. 350-352.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Nine-year-old+girl+presenting+familial+occurrence+of+progressive+developmental+abnormalities+with+the+white+matter+lesions
Holmes, L., Cornes, M.J., Foldi, B., Miller, F. & Dabney, K. 2011, "Clinical epidemiologic characterization of orthopaedic and neurological manifestations in children with leukodystrophies", <i>Journal of pediatric orthopedics</i> , vol. 31, no. 5, pp. 587-593.	no	En este artículo se indica que las leucodistrofias son espectros de condiciones clínicas caracterizadas principalmente por anomalías en la sustancia blanca del cerebro. Aunque esta condición se definió, el objetivo en este estudio fue caracterizar leucodistrofias por demografía, historia familiar, manifestaciones ortopédicas y neurológicas y subtipos clínicos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+epidemiologic+characterization+of+orthopaedic+and+neurological+manifestations+in+children+with+leukodystrophies

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Hug, G., Schubert, W.K. & Soukup, S. 1973, "Treatment related observations in solid tissues, fibroblast cultured and amniotic fluid cells of type II glycogenosis, Hurler disease and metachromatic leukodystrophy", <i>Birth defects original article series</i> , vol. 9, no. 2, pp. 160-183.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que se trata de la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Treatment+related+observations+in+solid+tissues%2C+fibroblast+cultured+and+amniotic+fluid+cells+of+type+II+glycogenosis%2C+Hurler+disease+and+metachromatic+leukodystrophy
Kehrer, C., Blumenstock, G., Gieselmann, V., Krageloh-Mann, I. & German Leukonet 2011, "The natural course of gross motor deterioration in metachromatic leukodystrophy", <i>Developmental medicine and child neurology</i> , vol. 53, no. 9, pp. 850-855.	si	En este artículo se indica que el deterioro del motor es una característica clave en la leucodistrofia metacromática. La falta de datos sobre su curso natural impide la evaluación de intervenciones terapéuticas. Este estudio tuvo como objetivo proporcionar datos sobre la disminución del motor en leucodistrofia metacromática.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21707604
Maaswinkel-Mooij, P.D., Poorthuis, B.J., Hoogerbrugge, P.M., Brouwer, O.F. & Vossen, J.M. 1998, "Allogeneic bone marrow transplantation in the treatment of (lysosomal) storage diseases", <i>Nederlands tijdschrift voor geneeskunde</i> , vol. 142, no. 4, pp. 169-174.	si	Este artículo trata sobre el trasplante alogénico de médula ósea, y que se analizaron varios casos de pacientes con diversas patologías entre ellas la leucodistrofia metacromática.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9557021
Mahmood, A., Berry, J., Wenger, D.A., Escolar, M., Sobeih, M., Raymond, G. & Eichler, F.S. 2010, "Metachromatic leukodystrophy: a case of triplets with the late infantile variant and a systematic review of the literature", <i>Journal of child neurology</i> , vol. 25, no. 5, pp. 572-580.	si	En este artículo se indica que la leucodistrofia metacromática es un trastorno poco frecuente con gran variabilidad clínica. Y se divulga el primer caso de trillizos con la forma latente infantil de la enfermedad y su progresión sistemática de síntomas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Metachromatic+leukodystrophy%3A+a+case+of+triplets+with+the+late+infantile+variant+and+a+systematic+review+of+the+literature
Martin, H.R., Poe, M.D., Provenzale, J.M., Kurtzberg, J., Mendizabal, A. & Escolar, M.L. 2013, "Neurodevelopmental outcomes of umbilical cord blood transplantation in metachromatic leukodystrophy", <i>Biology of blood and marrow transplantation: journal of the American Society for Blood and Marrow Transplantation</i> , vol. 19, no. 4, pp. 616-624.	si	En este artículo se indica que la leucodistrofia metacromática (MLD) es una enfermedad desmielinizante hereditaria que causa un deterioro neurológico progresivo, que conduce a una discapacidad motora grave, regresión del desarrollo, convulsiones, ceguera, sordera y muerte. La enfermedad se presenta como una forma tardía-infantil, juvenil o adulta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Neurodevelopmental+outcomes+of+umbilical+cord+blood+transplantation+in+metachromatic+leukodystrophy
Matzner, U., Matthes, F., Herbst, E., Lullmann-Rauch, R., Callaerts-Vegh, Z., D'Hooge, R., Weigelt, C., Eistrup, C., Fogh, J. & Gieselmann, V. 2007, "Induction of tolerance to human arylsulfatase A in a mouse model of metachromatic leukodystrophy", <i>Molecular medicine (Cambridge, Mass.)</i> , vol. 13, no. 9-10, pp. 471-479.	si	En este artículo se indica que una deficiencia de arilsulfatasa A (ASA) causa leucodistrofia metacromática (MLD), un trastorno de almacenamiento lisosomal caracterizado por la acumulación de sulfatida, un fenotipo neurológico severo y muerte prematura.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Induction+of+tolerance+to+human+arylsulfatase+A+in+a+mouse+model+of+metachromatic+leukodystrophy

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Regis, S., Lualdi, S., Biffi, A., Sessa, M., Corsolini, F., Parenti, G. & Filocamo, M. 2006, "Somatic intragenic recombination of the arylsulfatase A gene in a metachromatic leukodystrophy patient", <i>Molecular genetics and metabolism</i> , vol. 89, no. 1-2, pp. 150-155.	si	En este artículo se analiza el caso de un paciente con leucodistrofia metacromática que portaba dos alelos adicionales de arilsulfatasa A (ARSA) además de los dos heredados. Los alelos adicionales surgieron de un evento de recombinación intragénica mitótica entre los alelos heredados, lo que conduce a un caso de mosaicismo somático.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Somatic+intragenic+recombination+of+the+arylsulfatase+A+gene+in+a+metachromatic+leukodystrophy+patient
Richards, J., Korgenski, E.K., Taft, R.J., Vanderver, A. & Bonkowsky, J.L. 2015, "Targeted leukodystrophy diagnosis based on charges and yields for testing", <i>American journal of medical genetics. Part A</i> , vol. 167A, no. 11, pp. 2541-2543.	si	El objetivo de este artículo es determinar los cargos relacionados con la determinación del diagnóstico y el rendimiento general de las pruebas de diagnóstico para pacientes con leucodistrofia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Targeted+leukodystrophy+diagnosis+based+on+charges+and+yields+for+testing

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Simanovsky, N., Ackerman, Z., Kiderman, A. & Fields, S. 1998, "Unusual gallbladder findings in two brothers with metachromatic leukodystrophy", <i>Pediatric radiology</i> , vol. 28, no. 9, pp. 706-708.	si	En este artículo se analiza el caso de dos hermanos con leucodistrofia metacromática, que presentaron complicaciones biliares poco frecuentes. Uno presentó obstrucción de la salida gástrica secundaria al agrandamiento de la vesícula biliar, que se trató mediante aspiración percutánea. Más tarde desarrolló carcinoma de vesícula biliar con metástasis hepáticas. El otro, cálculos biliares.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Unusual+gallbladder+findings+in+two+brothers+with+metachromatic+leukodystrophy
Tinsa, F., Caillaud, C., Vanier, M.T., Bousnina, D., Boussetta, K. & Bousnina, S. 2010, "An unusual homozygous arylsulfatase: a pseudodeficiency in a metachromatic leukodystrophy Tunisian patient", <i>Journal of child neurology</i> , vol. 25, no. 1, pp. 82-86.	si	En este artículo se presenta el caso de un niño de 3 años que presentó una forma grave de leucodistrofia metacromática infantil tardía. Se encontró que este paciente era homocigoto para la pseudodeficiencia de arilsulfatasa A. Esta condición es rara y puede conducir a una enfermedad grave. El diagnóstico prenatal se realizó en esta familia, y el feto estaba sano	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=An+unusual+homozygous+arylsulfatase%3A+a+pseudodeficiency+in+a+metachromatic+leukodystrophy+Tunisian+patient

Tabla 36. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Leucodistrofia metacromática. (Elaboración propia)

5.15.- Lipogranulomatosis de Farber

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Ahmad, A., Mazhar, A.U. & Anwar, M. 2009, "Farber disease: a rare neurodegenerative disorder", <i>Journal of the College of Physicians and Surgeons--Pakistan: JCPSP</i> , vol. 19, no. 1, pp. 67-68.	si	En este artículo se analiza el caso de un bebé varón de dos años y medio con enfermedad de Farber, que es una mucopolipidosis neurodegenerativa rara.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19149988
Akhunov, V. S., Gargaun, S. S., & Krasnopol'skaya, X. D. (1995). First-trimester enzyme exclusion of farber disease using a micromethod with [3H] ceramide. <i>Journal of Inherited Metabolic Disease</i> , 18(5), 616-619.	si	En este artículo se estudia el caso de un paciente con enfermedad de Farber se diagnosticó en un paciente con características típicas y acumulación de ceramida en nódulos lipogranulomatosos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8598643?dopt=abstract
Al Jasmi, F. 2012, "A novel mutation in an atypical presentation of the rare infantile Farber disease", <i>Brain & development</i> , vol. 34, no. 6, pp. 533-535.	si	En este artículo se describe el caso de una mujer de 2 años, producto de una unión de Emirati no consanguínea, que estaba bastante bien hasta los 8 meses de edad cuando se presentó con retraso del desarrollo, retraso en el desarrollo con relativa preservación de la función cognitiva, punto rojo cereza, articulación dolorosa, limitación progresiva del movimiento articular y ronquera de la voz. El hermano del paciente murió con una presentación similar y la biopsia del nervio del hermano fallecido mostró características consistentes con la enfermedad de Farber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+novel+mutation+in+an+atypical+presentation+of+the+rare+infantile+Farber+disease
Alayoubi, A.M., Wang, J.C., Au, B.C., Carpentier, S., Garcia, V., Dworski, S., El-Ghamrasni, S., Kirouac, K.N., Exertier, M.J., Xiong, Z.J., Prive, G.G., Simonaro, C.M., Casas, J., Fabrias, G., Schuchman, E.H., Turner, P.V., Hakem, R., Levade, T. & Medin, J.A. 2013, "Systemic ceramide accumulation leads to severe and varied pathological consequences", <i>EMBO molecular medicine</i> , vol. 5, no. 6, pp. 827-842.	si	En este artículo se indica que la enfermedad de Farber (FD) es un trastorno hereditario grave del metabolismo de los lípidos que se caracteriza por una actividad deficiente de la ceramidasa ácida lisosómica (ACDasa), que produce la acumulación de ceramida.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Systemic+ceramide+accumulation+leads+to+severe+and+varied+pathological+consequences
Alves, M.Q., Le Trionnaire, E., Ribeiro, I., Carpentier, S., Harzer, K., Levade, T. & Ribeiro, M.G. 2013, "Molecular basis of acid ceramidase deficiency in a neonatal form of Farber disease: identification of the first large deletion in ASAH1 gene", <i>Molecular genetics and metabolism</i> , vol. 109, no. 3, pp. 276-281.	si	En este artículo, se estudiaron los fibroblastos cultivados de un paciente de Farber con la rara forma neonatal de la enfermedad de Farber para dilucidar las bases moleculares de este fenotipo extremadamente severo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Molecular+basis+of+acid+ceramidase+deficiency+in+a+neonatal+form+of+Farber+disease%3A+identification+of+the+first+large+deletion+in+ASAH1+gene
Antonarakis, S. E., Valle, D., Moser, H. W., Moser, A., Qualman, S. J., & Zinkham, W. H. (1984). Phenotypic variability in siblings with farber disease. <i>The Journal of Pediatrics</i> , 104(3), 406-409.	si	En Pubmed no hay resumen de este artículo, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6423791?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Asfaw, B., Schindler, D., Ledvinova, J., Cerny, B., Smid, F., & Conzelmann, E. (1998). Degradation of blood group A glycolipid A-6-2 by normal and mutant human skin fibroblasts. <i>Journal of Lipid Research</i> , 39(9), 1768-1780.	no	En este artículo se estudia los casos de pacientes con defectos de alfa-N-acetilgalactosaminidasa lisosomal y de pacientes con otras enfermedades de almacenamiento lisosomal.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9741689?dopt=abstract
Bao, X. H., Tian, J. M., Ji, T. Y., & Chang, X. Z. (2017). A case report of childhood farber's disease and literature review. <i>Zhonghua Er Ke Za Zhi = Chinese Journal of Pediatrics</i> , 55(1), 54-58.	si	El objetivo de este artículo es explorar las características clínicas, el diagnóstico, el tratamiento y el pronóstico de la enfermedad de Farber por informe de caso y revisión de la literatura.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28072961?dopt=abstract
Bar, J., Linke, T., Ferlinz, K., Neumann, U., Schuchman, E. H., & Sandhoff, K. (2001). Molecular analysis of acid ceramidase deficiency in patients with farber disease. <i>Human Mutation</i> , 17(3), 199-209.	si	Aquí informamos la identificación de seis nuevas mutaciones en el gen ácido ceramidasa que causa la enfermedad de Farber: tres mutaciones puntuales que producen sustituciones de aminoácidos individuales, una mutación del sitio de empalme intrónico que da como resultado la omisión de exón y dos mutaciones puntuales que también conducen a la omisión ocasional o completa del exón.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11241842?dopt=abstract
Bashyam, M.D., Chaudhary, A.K., Kiran, M., Reddy, V., Nagarajaram, H.A., Dalal, A., Bashyam, L., Suri, D., Gupta, A., Gupta, N., Kabra, M., Puri, R.D., RamaDevi, R., Kapoor, S. & Danda, S. 2014, "Molecular analyses of novel ASAH1 mutations causing Farber lipogranulomatosis: analyses of exonic splicing enhancer inactivating mutation", <i>Clinical genetics</i> , vol. 86, no. 6, pp. 530-538.	si	En este artículo, el estudio más grande de la historia, se identifican y caracterizan las mutaciones ASAH1 de 11 familias independientes de la enfermedad de Farber (FD).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Molecular+analyses+of+novel+ASAH1+mutations+causing+Farber+lipogranulomatosis%3A+analyses+of+exonic+splicing+enhancer+inactivating+mutation
Bedia, C., Camacho, L., Abad, J.L., Fabrias, G. & Levade, T. 2010, "A simple fluorogenic method for determination of acid ceramidase activity and diagnosis of Farber disease", <i>Journal of lipid research</i> , vol. 51, no. 12, pp. 3542-3547.	si	En este artículo se indica una deficiencia hereditaria de actividad de aCDasa da como resultado la enfermedad de Farber (FD), también llamada lipogranulomatosis, que se caracteriza por la acumulación de ceramida en los tejidos de los pacientes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+simple+fluorogenic+method+for+determination+of+acid+ceramidase+activity+and+diagnosis+of+Farber+disease
Ben-Yoseph, Y., Gagne, R., Parvathy, M. R., Mitchell, D. A., & Momoi, T. (1989). Leukocyte and plasma N-laurylsphingosine deacylase (ceramidase) in farber disease. <i>Clinical Genetics</i> , 36(1), 38-42.	si	En este artículo se demostró una deficiencia grave de la actividad ceramidasa ácida (4-5% de lo normal) en fibroblastos de piel cultivados, leucocitos y plasma de un niño de 1 año de edad que fue diagnosticado como afectado por la enfermedad de Farber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2504515?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Bradova, V., Smid, F., Ulrich-Bott, B., Roggendorf, W., Paton, B. C., & Harzer, K. (1993). Prosaposin deficiency: Further characterization of the sphingolipid activator protein-deficient sibs. multiple glycolipid elevations (including lactosylceramidosis), partial enzyme deficiencies and ultrastructure of the skin in this generalized sphingolipid storage disease. <i>Human Genetics</i> , 92(2), 143-152.	no	En este artículo se estudia la deficiencia de proteína activadora de esfingolípidos (SAP), descrita previamente en dos hermanos y que se demostró que era causada por la ausencia del precursor de saposina común (prosaposina), se caracterizó además por estudios bioquímicos de lípidos y enzimas y por análisis ultraestructural.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8370580?dopt=abstract
Burck, U., Moser, H.W., Goebel, H.H., Gruttner, R. & Held, K.R. 1985, "A case of lipogranulomatosis Farber: some clinical and ultrastructural aspects", <i>European journal of pediatrics</i> , vol. 143, no. 3, pp. 203-208.	si	En este artículo se analiza el caso de Una niña de 20 meses que mostró signos clínicos típicos de la enfermedad de Farber: ronquera desde el nacimiento y nódulos periarticulares subcutáneos dolorosos. La deficiencia completa de la actividad ceramidasa ácida se encontró en fibroblastos de piel cultivados.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+case+of+lipogranulomatosis+Farber%3A+some+clinical+and+ultrastructural+aspects
Burek, C., Roth, J., Koch, H. G., Harzer, K., Los, M., & Schulze-Osthoff, K. (2001). The role of ceramide in receptor- and stress-induced apoptosis studied in acidic ceramidase-deficient farber disease cells. <i>Oncogene</i> , 20(45), 6493-6502.	si	En el presente estudio, se investiga la relevancia funcional de la ceramida en un modelo genético mediante el uso de células primarias de un paciente con enfermedad de Farber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11641773?dopt=abstract
Cappellari, A.M., Torcoletti, M., Triulzi, F. & Corona, F. 2016, "Nervous system involvement in Farber disease", <i>Journal of inherited metabolic disease</i> , vol. 39, no. 1, pp. 149-150.	si	En este artículo se analiza el caso de Un niño de 30 meses de edad con enfermedad de Farber desarrolló nistagmo 12 meses después del trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH). A los 40 meses, la ataxia de la marcha era evidente, y la resonancia magnética cerebral mostraba un aumento del tamaño de los surcos pericorrebelsos y del 4º ventrículo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26373951
Chatelut, M., Feunteun, J., Harzer, K., Fensom, A. H., Basile, J. P., Salvayre, R., et al. (1996). A simple method for screening for farber disease on cultured skin fibroblasts. <i>Clinica Chimica Acta; International Journal of Clinical Chemistry</i> , 245(1), 61-71.	si	La enfermedad de Farber es un trastorno de almacenamiento lisosomal innato caracterizado por la acumulación de ceramida en los tejidos del paciente debido a la actividad deficiente de la ceramidasa ácida. Actualmente, la confirmación del diagnóstico se realiza en un número extremadamente limitado de laboratorios. Por lo tanto, desarrollamos un procedimiento que no requiere ningún sustrato de esfingolípidos particular y se basa en la cuantificación de los niveles de ceramida en fibroblastos de piel cultivados.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8646815?dopt=abstract
Chatelut, M., Harzer, K., Christomanou, H., Feunteun, J., Pieraggi, M. T., Paton, B. C., et al. (1997). Model SV40-transformed fibroblast lines for metabolic studies of human prosaposin and acid ceramidase deficiencies. <i>Clinica Chimica Acta; International Journal of Clinical Chemistry</i> , 262(1-2), 61-76.	si	En este artículo se estudia cómo los fibroblastos cutáneos de pacientes con enfermedad de Farber (deficiencia de ceramidasa ácida) y de dos hermanos de la única familia conocida afectada con deficiencia de prosaposina se transformaron mediante transfección con un plásmido que portaba el antígeno T grande SV40.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9204210?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Chatelut, M., Leruth, M., Harzer, K., Dagan, A., Marchesini, S., Gatt, S., et al. (1998). Natural ceramide is unable to escape the lysosome, in contrast to a fluorescent analogue. <i>FEBS Letters</i> , 426(1), 102-106.	si	En este artículo se comenta que el destino metabólico de la ceramida radiomarcada producida por la hidrólisis intralisosómica de la [ceramida-3H] esfingomielina asociada a LDL o [estearoil-1- (14) C] sulfatida se examinó en fibroblastos de individuos de control y un paciente con deficiencia de ceramidasa lisosomal innata (enfermedad de Farber).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9598987?dopt=abstract
Chedrawi, A.K., Al-Hassnan, Z.N., Al-Muhaizea, M., Colak, D., Al-Younes, B., Albakheet, A., Tulba, S. & Kaya, N. 2012, "Novel V97G ASAH1 mutation found in Farber disease patients: unique appearance of the disease with an intermediate severity, and marked early involvement of central and peripheral nervous system", <i>Brain & development</i> , vol. 34, no. 5, pp. 400-404.	si	En este artículo se analizan los casos de dos hermanos con enfermedad de Farber que portan un novedoso V97G con los padres y una hermana como portadores asintomáticos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Novel+V97G+ASAH1+mutation+found+in+Farber+disease+patients%3A+unique+appearance+of+the+disease+with+an+intermediate+severity%2C+and+marked+early+involvement+of+central+and+peripheral+nervous+system
Cozma, C., Iurascu, M. I., Eichler, S., Hovakimyan, M., Brandau, O., Zielke, S., et al. (2017). C26-ceramide as highly sensitive biomarker for the diagnosis of farber disease. <i>Scientific Reports</i> , 7(1), 6149-017-06604-2.	si	En el presente estudio, la detección de ceramidas y moléculas relacionadas se realizó en pacientes afectados por Farber (n = 10), portadores (n = 11) y individuos control (n = 192). Este estudio tiene el mayor número de pacientes y portadores de Farber inscriptos para presentar.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28733637?dopt=abstract
Devi, A.R., Gopikrishna, M., Ratheesh, R., Savithri, G., Swarnalata, G. & Bashyam, M. 2006, "Farber lipogranulomatosis: clinical and molecular genetic analysis reveals a novel mutation in an Indian family", <i>Journal of human genetics</i> , vol. 51, no. 9, pp. 811-814.	si	En este artículo se informa de la identificación de una nueva mutación causante de enfermedad en el gen ASAH1 que resulta en la enfermedad de Farber en una familia india.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Farber+lipogranulomatosis%3A+clinical+and+molecular+genetic+analysis+reveals+a+novel+mutation+in+an+Indian+family
Dulaney, J.T., Milunsky, A., Sidbury, J.B., Hobolth, N. & Moser, H.W. 1976, "Diagnosis of lipogranulomatosis (Farber disease) by use of cultured fibroblasts", <i>The Journal of pediatrics</i> , vol. 89, no. 1, pp. 59-61.	si	En este artículo se indica que el defecto enzimático en la enfermedad de Farber, una deficiencia de ceramidasa ácida, se ha demostrado en fibroblastos de piel cultivados, lo que proporciona un medio para confirmar el diagnóstico durante la vida. El ensayo también se puede realizar usando células de líquido amniótico cultivadas y es una herramienta potencial para la detección de portadores de la enfermedad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/932904
Dworski, S., Berger, A., Furlonger, C., Moreau, J. M., Yoshimitsu, M., Trentadue, J., et al. (2015). Markedly perturbed hematopoiesis in acid ceramidase deficient mice. <i>Haematologica</i> , 100(5), e162-5.	no	En Pubmed no hay resumen de este artículo, pero por el título se puede deducir que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25682603?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Dworski, S., Lu, P., Khan, A., Maranda, B., Mitchell, J. J., Parini, R., et al. (2017). Acid ceramidase deficiency is characterized by a unique plasma cytokine and ceramide profile that is altered by therapy. <i>Biochimica Et Biophysica Acta</i> , 1863(2), 386-394.	si	Utilizamos un ensayo multiplex para analizar las citocinas y la espectrometría de masas para analizar las ceramidas en plasma de pacientes y ratones con FD (Enfermedad de Farber), controles, pacientes de Farber tratados con trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH), pacientes con AIJ y pacientes con enfermedad de Gaucher	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27915031?dopt=abstract
Dyment, D. A., Bennett, S. A. L., Medin, J. A., & Levade, T. (1993). ASAH1-Related Disorders. In M. P. Adam, H. H. Ardinger, R. A. Pagon, S. E. Wallace, L. J. H. Bean, K. Stephens, & A. Amemiya (Eds.). Seattle (WA).	si	En este artículo se comenta que el espectro de los trastornos relacionados con ASAH1 varía desde la enfermedad de Farber (FD) hasta la atrofia muscular espinal con epilepsia mioclónica progresiva (SMA-PME)	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29595935
Ehlert, K., Frosch, M., Fehse, N., Zander, A., Roth, J., & Vormoor, J. (2007). Farber disease: Clinical presentation, pathogenesis and a new approach to treatment. <i>Pediatric Rheumatology Online Journal</i> , 5, 15-0096-5-15.	si	En Pubmed no hay resumen de este artículo, pero por el título se puede deducir que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25682603?dopt=abstract
Ehlert, K., Levade, T., Di Rocco, M., Lanino, E., Albert, M. H., Fuhrer, M., ... Vormoor, J. (2018). Allogeneic hematopoietic cell transplantation in Farber disease. <i>Journal of Inherited Metabolic Disease</i> . https://doi.org/10.1007/s10545-018-0171-6	si	El objetivo de este artículo es evaluar el estado específico de la enfermedad de Farber y las limitaciones en el seguimiento a largo plazo después de las células hematopoyéticas, investigar las correlaciones genotipo / fenotipo y el beneficio de las células hematopoyéticas alogénico en pacientes con Farber con afectación del sistema nervioso.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29600496
Ekici, B., Kurkcu, D., & Caliskan, M. (2012). Farber disease: A clinical diagnosis. <i>Journal of Pediatric Neurosciences</i> , 7(2), 154-155.	si	Utilizamos un ensayo multiplex para analizar las citocinas y la espectrometría de masas para analizar las ceramidas en plasma de pacientes y ratones con FD (Enfermedad de Farber), controles, pacientes de Farber tratados con trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH), pacientes con AIJ y pacientes con enfermedad de Gaucher	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27915031?dopt=abstract
el Sharkawy, L., Abdallah, H. & Marzouk, S. 2000, "Farber disease: a cause of hoarseness of the voice in children", <i>Revue de laryngologie - otologie - rhinologie</i> , vol. 121, no. 4, pp. 261-265.	si	En este estudio se presentan cuatro casos de la enfermedad de Farber, todos presentados por ronquera, poliartritis y nódulos subcutáneos. Tras el examen clínico, se confirmó el diagnóstico mediante nasofaringolaringoscopia flexible con fibra óptica que mostró engrosamiento de los pliegues vocales en todos los pacientes y afección de la articulación cricoaritenoides en un paciente y biopsia de nódulos subcutáneos que mostraron infiltración de fibroblastos en la dermis profunda y los tejidos subcutáneos. Y grandes histiocitos espumosos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Farber+disease%3A+a+cause+of+hoarseness+of+the+voice+in+children

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Eviatar, L., Sklower, S.L., Wisniewski, K., Feldman, R.S. & Gochoco, A. 1986, "Farber lipogranulomatosis: an unusual presentation in a black child", <i>Pediatric neurology</i> , vol. 2, no. 6, pp. 371-374.	si	En este artículo se indica que la enfermedad de Farber, es una afección hereditaria rara del metabolismo de los lípidos, y generalmente aparece en los primeros dos meses de vida. Los pacientes pueden morir en los primeros años de vida o pueden vivir hasta la segunda década. Y se analiza el caso de un paciente que parece ser el primer estadounidense negro con la enfermedad de Farber. Y que, las características de la enfermedad en este paciente estaban en desacuerdo con los casos informados previamente.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Farber+lipogranulomatosis%3A+an+unusual+presentation+in+a+black+child
Farina, F., Cappello, F., Todaro, M., Bucchieri, F., Peri, G., Zummo, G., et al. (2000). Involvement of caspase-3 and GD3 ganglioside in ceramide-induced apoptosis in farber disease. <i>The Journal of Histochemistry and Cytochemistry: Official Journal of the Histochemistry Society</i> , 48(1), 57-62.	si	En este artículo, debido a que los estudios recientes informaron que la acumulación de ceramida induce la formación de gangliósidos GD3 y la apoptosis, se investigó, en el tejido obtenido a través de la colonoscopia de pacientes gravemente afectados, la posible participación de la ceramida en la destrucción de colonocitos FD (enfermedad de Farber).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10653586?dopt=abstract
Ferreira, C. R., & Gahl, W. A. (2017). Lysosomal storage diseases. <i>Translational Science of Rare Diseases</i> , 2(1-2), 1-71.	no	En este artículo se comenta que el advenimiento de las opciones de tratamiento para algunos trastornos ha llevado a estudios piloto de detección de recién nacidos y, en última instancia, a la adición de la enfermedad de Pompe y la enfermedad de Hurler al Panel de detección uniforme recomendado (RUSP) en 2015 y 2016, respectivamente.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29152458?dopt=abstract
Ferreira, N. S., Goldschmidt-Arzi, M., Sabanay, H., Storch, J., Levade, T., Ribeiro, M. G., et al. (2014). Accumulation of ordered ceramide-cholesterol domains in farber disease fibroblasts. <i>JIMD Reports</i> , 12, 71-77.	si	En este artículo se presenta una herramienta novedosa que podría usarse para distinguir entre las formas más leves y más graves de la enfermedad de Farber, a saber, un anticuerpo que reconoce una monocapa mixta o bicapa de colesterol: ceramida C16, pero no reconoce ni la ceramida ni el colesterol por ellos mismos. Este anticuerpo se ha usado previamente para detectar colesterol: dominios C16-ceramida en una variedad de células cultivadas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23846911?dopt=abstract
Filosto, M., Aureli, M., Castellotti, B., Rinaldi, F., Schiumarini, D., Valsecchi, M., et al. (2016). ASAH1 variant causing a mild SMA phenotype with no myoclonic epilepsy: A clinical, biochemical and molecular study. <i>European Journal of Human Genetics: EJHG</i> , 24(11), 1578-1583.	no	En este artículo se estudia a dos sujetos, una mujer embarazada de 30 años y su hermana de 17 años, afectados con una AME (Atrofia Muscular Espinal) no progresiva muy lenta desde la infancia. No se ha informado ningún historial de convulsiones o mioclonos y el EEG no fue notable. El estudio molecular del gen ASAH1 mostró la presencia de la variación del nucleótido homocigoto c.124A> G (r.124a> g) que causa la sustitución de aminoácidos p.Thr42Ala.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27026573?dopt=abstract
Fiumara, A., Nigro, F., Pavone, L., & Moser, H. W. (1993). Farber disease with prolonged survival. <i>Journal of Inherited Metabolic Disease</i> , 16(5), 915-916.	si	En Pubmed no hay resumen de este artículo, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8295420?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Frohbergh, M., He, X. & Schuchman, E.H. 2015, "The molecular medicine of acid ceramidase", <i>Biological chemistry</i> , vol. 396, no. 6-7, pp. 759-765.	si	En este artículo se comenta que la ceramidasa ácida (N-acilesfingosina deacilasa, EC 3.5.1.23; AC) es la hidrolasa lipídica responsable de la degradación de la ceramida en esfingosina y ácidos grasos libres dentro de los lisosomas. La actividad enzimática se identificó por primera vez hace más de cuatro décadas y es deficiente en dos trastornos hereditarios poco comunes, la lipogranulomatosis de Farber (enfermedad de Farber) y la atrofia muscular espinal con epilepsia mioclónica (SMA-PME).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22The+molecular+medicine+of+acid+ceramidase%22+frohbergh
Fujiwaki, T., Hamanaka, S., Koga, M., Ishihara, T., Nishikomori, R., Kinoshita, E. & Furusho, K. 1992, "A case of Farber disease", <i>Acta paediatrica Japonica: Overseas edition</i> , vol. 34, no. 1, pp. 72-79.	si	En este artículo se analiza un caso de enfermedad de Farber (lipogranulomatosis de Farber). Las principales características fueron una voz estridente, hinchazón de las articulaciones, nódulos subcutáneos y retraso del desarrollo psicomotor. La investigación citológica reveló cuerpos de inclusión intracitoplasmáticos característicos de la enfermedad de Farber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1580156
Fujiwaki, T., Hamanaka, S., Tate, S., Inagaki, F., Suzuki, M., Suzuki, A., et al. (1995). Tissue accumulation of sulfatide and GM3 ganglioside in a patient with variant farber disease. <i>Clinica Chimica Acta; International Journal of Clinical Chemistry</i> , 234(1-2), 23-36.	si	En este artículo se analiza un caso de enfermedad de Farber (lipogranulomatosis de Farber). Las principales características fueron una voz estridente, hinchazón de las articulaciones, nódulos subcutáneos y retraso del desarrollo psicomotor. La investigación citológica reveló cuerpos de inclusión intracitoplasmáticos característicos de la enfermedad de Farber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1580156
Fujiwaki, T., Yamaguchi, S., Sukegawa, K., & Taketomi, T. (1999). Application of delayed extraction matrix-assisted laser desorption ionization time-of-flight mass spectrometry for analysis of sphingolipids in tissues from sphingolipidosis patients. <i>Journal of Chromatography.B, Biomedical Sciences and Applications</i> , 731(1), 45-52.	si	En este artículo se analizan los lípidos en los tejidos de un paciente con una forma atípica de la enfermedad de Farber que desarrolló varios síntomas clínicos que no se observaron en pacientes con la enfermedad típica de Farber (deficiencia de ceramidasa ácida).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7758220?dopt=abstract
Fujiwaki, T., Yamaguchi, S., Sukegawa, K., & Taketomi, T. (2002). Application of delayed extraction matrix-assisted laser desorption ionization time-of-flight mass spectrometry for analysis of sphingolipids in cultured skin fibroblasts from sphingolipidosis patients. <i>Brain & Development</i> , 24(3), 170-173.	si	En este artículo se analizan los esfingolípidos en tejidos de pacientes con esfingolipidosis, incluida la enfermedad de Farber (FD).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10491988?dopt=abstract
Fusch, C., Huenges, R., Moser, H. W., Sewell, A. C., Roggendorf, W., Kustermann-Kuhn, B., et al. (1989). A case of combined farber and sandhoff disease. <i>European Journal of Pediatrics</i> , 148(6), 558-562.	si	En este artículo, usando espectrometría de masas de tiempo de vuelo de ionización por desorción láser asistida por matriz de extracción retardada (DE MALDI-TOF-MS), analizamos esfingolípidos en fibroblastos de piel cultivados de pacientes con esfingolipidosis, incluyendo: (a) enfermedad de Farber (FD, deficiencia de ceramidasa ácida); (b) enfermedad de Gaucher (GD); (c) enfermedad de Niemann-Pick tipo C (NPDC); y (d) gangliosidosis GM1 (GM1G).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11934514?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Gan, J.J., Garcia, V., Tian, J., Tagliati, M., Parisi, J.E., Chung, J.M., Lewis, R., Baloh, R., Levade, T. & Pierson, T.M. 2015, "Acid ceramidase deficiency associated with spinal muscular atrophy with progressive myoclonic epilepsy", <i>Neuromuscular disorders: NMD</i> , vol. 25, no. 12, pp. 959-963.	si	En este artículo se describe el caso de un paciente con la combinación establecida bioquímicamente de la enfermedad de Farber y Sandhoff. Una niña de seis meses de padres turcos consanguíneos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2744019?dopt=abstract
Giraldez, B. G., Guerrero-Lopez, R., Ortega-Moreno, L., Verdu, A., Carrascosa-Romero, M. C., Garcia-Campos, O., et al. (2015). Uniparental disomy as a cause of spinal muscular atrophy and progressive myoclonic epilepsy: Phenotypic homogeneity due to the homozygous c.125C>T mutation in ASAH1. <i>Neuromuscular Disorders: NMD</i> , 25(3), 222-224.	no	En este caso se divulga un nuevo caso de una muchacha de 13 años con SMAPME con la mutación homocigótica ASAH1 c.125C> T, única en que es debido a la disomía uniparental paterna. Ella experimentó debilidad muscular desde la edad de tres años debido a una menor participación de la neurona motora que conduce a una discapacidad grave y el inicio en la infancia tardía de una epilepsia mioclónica progresiva.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25578555?dopt=abstract
He, X., Dworski, S., Zhu, C., DeAngelis, V., Solyom, A., Medin, J. A., et al. (2017). Enzyme replacement therapy for farber disease: Proof-of-concept studies in cells and mice. <i>BBA Clinical</i> , 7, 85-96.	si	En este artículo una serie de estudios se llevaron a cabo en células de la enfermedad de Farber y ratones para evaluar la viabilidad de la terapia de reemplazo de enzimas (ERT) para este trastorno. Se usaron medios de células de ovario de hámster chino (CHO) que sobreexpresaban la ceramidasa ácida humana recombinante (rhAC) para tratar fibroblastos de un paciente con enfermedad de Farber, lo que condujo a una ceramida significativamente reducida.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28275553?dopt=abstract
He, X., Li, C. M., Park, J. H., Dagan, A., Gatt, S., & Schuchman, E. H. (1999). A fluorescence-based high-performance liquid chromatographic assay to determine acid ceramidase activity. <i>Analytical Biochemistry</i> , 274(2), 264-269.	no	Este estudio informa de un nuevo método de ensayo para detectar la actividad de ceramidasa ácida in vitro usando Bodipy o ceramida conjugada con rodamina de lissamina (ceramida C12, dodecanoilfingosina).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10527524?dopt=abstract
Inui, K., Furukawa, M., Nishimoto, J., Okada, S., & Yabuuchi, H. (1987). Metabolism of cerebroside sulphate and subcellular distribution of its metabolites in cultured skin fibroblasts derived from controls, metachromatic leukodystrophy, globoid cell leukodystrophy and farber disease. <i>Journal of Inherited Metabolic Disease</i> , 10(3), 293-296.	si	En Pubmed no hay resumen de este artículo, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3123795?dopt=abstract
Jarisch, A., Steward, C.G., Sorensen, J., Porto, L., Kieslich, M., Klingebiel, T. & Bader, P. 2014, "Odontoid infiltration and spinal compression in Farber Disease: reversal by haematopoietic stem cell transplantation", <i>European journal of pediatrics</i> , vol. 173, no. 10, pp. 1399-1403.	si	En este artículo se describe el caso de un paciente con farber que presentó destrucción grave de la odontoides por tejido inflamatorio que se revirtió después del control a largo plazo logrado mediante el trasplante alogénico de células madre hematopoyéticas. Después de una extensa búsqueda bibliográfica, se cree que este es el primer informe de afectación ósea en la enfermedad de Farber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Odontoid+infiltration+and+spinal+compression+in+Farber+Disease%3A+reversal+by+haematopoietic+stem+cell+transplantation

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Jones, E. E., Dworski, S., Canals, D., Casas, J., Fabrias, G., Schoenling, D., et al. (2014). On-tissue localization of ceramides and other sphingolipids by MALDI mass spectrometry imaging. <i>Analytical Chemistry</i> , 86(16), 8303-8311.	si	En este artículo, utilizando tejidos renales de un nuevo modelo de ratón de enfermedad de Farber en el que se acumulan ceramidas de todas las longitudes de cadena de acilo y otros metabolitos de esfingolípidos en tejidos, se identificaron ceramidas y esfingomielinas específicas por aislamiento y fragmentación en tejido, junto con una digestión en el tejido por ceramidasa o esfingomielinasa.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25072097?dopt=abstract
Kaesgen, U., & Goebel, H. H. (1989). Intraepidermal morphologic manifestations in lysosomal diseases. <i>Brain & Development</i> , 11(5), 338-341.	si	Este artículo informa los hallazgos ultraestructurales para la epidermis de muestras de piel biopsiadas en numerosas enfermedades lisosómicas, que se pueden agrupar de la siguiente manera, entre otras, así, cuerpos residuales lisosomales avacuolares en la enfermedad de Niemann-Pick tipo C, la mucopolidosis IV, la enfermedad de Farber, la enfermedad de Fabry y las lipofuscinosis neuronales ceroides infantiles y juveniles tardías.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2554741?dopt=abstract
Kattner, E., Schafer, A. & Harzer, K. 1997, "Hydrops fetalis: manifestation in lysosomal storage diseases including Farber disease", <i>European journal of pediatrics</i> , vol. 156, no. 4, pp. 292-295.	si	En este artículo los autores describen un caso de lipogranulomatosis diseminada (enfermedad de Farber) que se presenta como hidropesía fetal no inmune. Esta es la décima enfermedad de almacenamiento lisosomal que puede mostrar esta manifestación clínica	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hydrops+fetalis%3A+manifestation+in+lysosomal+storage+diseases+including+Farber+disease
Kim, S.Y., Choi, S.A., Lee, S., Lee, J.S., Hong, C.R., Lim, B.C., Kang, H.J., Kim, K.J., Park, S.H., Choi, M. & Chae, J.H. 2016, "Atypical presentation of infantile-onset farber disease with novel ASAH1 mutations", <i>American journal of medical genetics. Part A</i> , vol. 170, no. 11, pp. 3023-3027.	si	En este artículo se describe a un paciente con enfermedad de Farber con presentación atípica de hipotonía de inicio temprano, masa sacra, cardiopatía congénita y cara dismórfica desde el nacimiento. Discapacidad cognitiva grave, incapacidad para adquirir habilidades motoras, retraso en el desarrollo y contracturas articulares desarrolladas	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Atypical+presentation+of+infantile-onset+farber+disease+with+novel+ASAH1+mutations
Koch, J., Gartner, S., Li, C. M., Quintern, L. E., Bernardo, K., Levran, O., et al. (1996). Molecular cloning and characterization of a full-length complementary DNA encoding human acid ceramidase. Identification of the first molecular lesion causing farber disease. <i>The Journal of Biological Chemistry</i> , 271(51), 33110-33115.	si	En este artículo se comenta que una deficiencia hereditaria de actividad de AC (ceramidasa ácida) conduce a un trastorno de almacenamiento lisosomal conocido como enfermedad de Farber. La AC humana se purificó de la orina, y se determinaron 117 aminoácidos por microsecuenciación.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8955159?dopt=abstract
Koga, M. 1998, "Farber disease [Farber lipogranulomatosis], acid ceramidase deficiency", <i>Ryoikibetsu shokogun shirizu</i> , vol. (19 Pt 2), no. 19 Pt 2, pp. 389-393.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9645089

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Kudoh, T., Velkoff, M. A., & Wenger, D. A. (1983). Uptake and metabolism of radioactively labeled sphingomyelin in cultured skin fibroblasts from controls and patients with niemann-pick disease and other lysosomal storage diseases. <i>Biochimica Et Biophysica Acta</i> , 754(1), 82-92.	no	En este artículo se comenta que, mediante el uso de líneas celulares de controles y de pacientes con enfermedad de Niemann-Pick y otras enfermedades de almacenamiento lisosómico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6626569?dopt=abstract
Kudoh, T., & Wenger, D. A. (1982). Diagnosis of metachromatic leukodystrophy, krabbe disease, and farber disease after uptake of fatty acid-labeled cerebroside sulfate into cultured skin fibroblasts. <i>The Journal of Clinical Investigation</i> , 70(1), 89-97.	si	En este artículo se estudia un método para la identificación de pacientes típicos y atípicos y portadores de tres enfermedades genéticas (como la enfermedad de Farber) usando un sustrato.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6806321?dopt=abstract
Levade, T., Enders, H., Schliephacke, M., & Harzer, K. (1995). A family with combined farber and sandhoff, isolated sandhoff and isolated fetal farber disease: Postnatal exclusion and prenatal diagnosis of farber disease using lipid loading tests on intact cultured cells. <i>European Journal of Pediatrics</i> , 154(8), 643-648.	si	En este caso se estudian los casos de un paciente descrito anteriormente con esfingolipidosis combinada, enfermedad de Farber y Sandhoff, que tenía dos hermanos mayores sanos y dos hermanos más, uno con la enfermedad de Sandhoff y otro (un feto) con enfermedad de Farber, que muestran la segregación de los respectivos genes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7588966?dopt=abstract
Levade, T., Moser, H.W., Fensom, A.H., Harzer, K., Moser, A.B. & Salvayre, R. 1995, "Neurodegenerative course in ceramidase deficiency (Farber disease) correlates with the residual lysosomal ceramide turnover in cultured living patient cells", <i>Journal of the neurological sciences</i> , vol. 134, no. 1-2, pp. 108-114.	si	En este artículo se indica que la lipogranulomatosis de Farber es una enfermedad de almacenamiento de lípidos innata caracterizada por la acumulación de ceramida en el tejido debido a la actividad deficiente de la ceramidasa lisosómica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Neurodegenerative+course+in+ceramidase+deficiency+(Farber+disease)+correlates+with+the+residual+lysosomal+ceramide+turnover+in+cultured+living+patient+cells
Levade, T., Tempesta, M. C., Moser, H. W., Fensom, A. H., Harzer, K., Moser, A. B., et al. (1995). Sulfatide and sphingomyelin loading of living cells as tools for the study of ceramide turnover by lysosomal ceramidase--implications for the diagnosis of farber disease. <i>Biochemical and Molecular Medicine</i> , 54(2), 117-125.	si	En este artículo se comenta que el cambio de ceramida por ceramidasa lisosomal en células vivas intactas se investigó cargando sulfatida radiomarcada o esfingomielina in situ sobre fibroblastos de la piel y células linfoides. Las células se originaron en individuos normales y en pacientes con deficiencia de ceramidasa ácida (enfermedad de Farber).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8581356?dopt=abstract
Levade, T., Tempesta, M. C., & Salvayre, R. (1993). The in-situ degradation of ceramide, a potential lipid mediator, is not completely impaired in farber disease. <i>FEBS Letters</i> , 329(3), 306-312.	si	En este artículo se ha estudiado el curso temporal de la degradación de una ceramida natural radiomarcada en células linfoides vivas intactas y fibroblastos cutáneos de individuos normales y de pacientes afectados con la enfermedad de Farber, un trastorno innato del metabolismo de la ceramida debido a la actividad deficiente de la ceramidasa lisosómica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8365472?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Li, C. M., Park, J. H., He, X., Levy, B., Chen, F., Arai, K., et al. (1999). The human acid ceramidase gene (ASAH): Structure, chromosomal location, mutation analysis, and expression. <i>Genomics</i> , 62(2), 223-231.	no	En este artículo se comenta que la ceramidasa ácida (AC) es la enzima lisosómica que degrada la ceramida en esfingosina y ácido graso. Una deficiencia en la actividad de AC humana conduce al trastorno de almacenamiento lisosomal, enfermedad de Farber (FD).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10610716?dopt=abstract
Li, C. M., Park, J. H., Simonaro, C. M., He, X., Gordon, R. E., Friedman, A. H., et al. (2002). Insertional mutagenesis of the mouse acid ceramidase gene leads to early embryonic lethality in homozygotes and progressive lipid storage disease in heterozygotes. <i>Genomics</i> , 79(2), 218-224.	no	En este artículo se investiga el papel de AC (ceramidasa ácida) en el desarrollo de mamíferos, para lo cual se alteró el gen de ratón Asah1 en células madre embrionarias mediante la inserción mediada por recombinación homóloga de un vector de dirección de AC en la secuencia de tipo salvaje.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11829492?dopt=abstract
Mao, C., & Obeid, L. M. (2008). Ceramidases: Regulators of cellular responses mediated by ceramide, sphingosine, and sphingosine-1-phosphate. <i>Biochimica Et Biophysica Acta</i> , 1781(9), 424-434.	no	En este artículo se discute el papel de cada ceramidasa en la regulación de las respuestas celulares mediadas por ceramidas, SPH (esfingosina) y S1P (esfingosina-1-fosfato).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18619555?dopt=abstract
Medin, J. A., Takenaka, T., Carpentier, S., Garcia, V., Basile, J. P., Segui, B., et al. (1999). Retrovirus-mediated correction of the metabolic defect in cultured farber disease cells. <i>Human Gene Therapy</i> , 10(8), 1321-1329.	si	En este artículo, dado que se ha dilucidado el ADNc (ADN complementario) para la AC (ceramidasa ácida) humana, se intentó establecer si la transferencia genética de esta secuencia conduciría a una corrección enzimática y, especialmente, funcional del defecto catabólico en las células del paciente de Farber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10365663?dopt=abstract
Momoi, T., Ben-Yoseph, Y., & Nadler, H. L. (1982). Substrate-specificities of acid and alkaline ceramidases in fibroblasts from patients with farber disease and controls. <i>The Biochemical Journal</i> , 205(2), 419-425.	si	En este artículo se mide la actividad específica de la ceramidasa ácida (N-acilesfingosina deacilasa, EC 3.5.1.23) a pH 4,5 en fibroblastos normales y en fibroblastos de pacientes con enfermedad de Farber y heterocigotos obligados.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6814427?dopt=abstract
Mondal, R.K., Nandi, M., Datta, S. & Hira, M. 2009, "Disseminated lipogranulomatosis", <i>Indian pediatrics</i> , vol. 46, no. 2, pp. 175-177.	si	En este artículo se divulga a un niño de 4 años con la enfermedad de Farber que presentó hinchazones nodulares alrededor de la articulación, el ángulo de la boca y la conjuntiva, y posteriormente fue diagnosticado como un caso de enfermedad de Farber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Disseminated+lipogranulomatosis%22+mondal

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Muramatsu, T., Sakai, N., Yanagihara, I., Yamada, M., Nishigaki, T., Kokubu, C., et al. (2002). Mutation analysis of the acid ceramidase gene in japanese patients with farber disease. <i>Journal of Inherited Metabolic Disease</i> , 25(7), 585-592.	si	En este artículo se presenta la identificación de tres nuevas mutaciones en el gen ácido ceramidasa de dos pacientes japoneses de la enfermedad de Farber. El paciente 1 mostró problemas en las articulaciones alrededor de los 10 meses de edad y el paciente ahora está demacrado, con nódulos múltiples y problemas neurológicos leves a los 10 años de edad. El paciente 2 tenía padres consanguíneos y mostró contracturas articulares alrededor de los 8 meses de edad. Mostró síntomas neurológicos alrededor de los 2 años de edad y murió a los 6 años debido a insuficiencia respiratoria.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12638942?dopt=abstract
Muranjan, M., Agarwal, S., Lahiri, K. & Bashyam, M. 2012, "Novel biochemical abnormalities and genotype in Farber disease", <i>Indian pediatrics</i> , vol. 49, no. 4, pp. 320-322.	si	En este artículo se informa de el caso de una niña de un año con características superpuestas de las variantes clásica y tipo 5. La sialuria y la elevada cantidad de chitotriosidasa plasmática fueron hallazgos inusuales. Se detectó una nueva mutación del gen ASAH 1 del ADN extraído del muñón umbilical. Y se indica que la enfermedad de Farber causada por deficiencia de ceramidasa ácida se caracteriza por una tríada de articulaciones dolorosas e hinchadas, nódulos subcutáneos y afectación laríngea.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Novel+biochemical+abnormalities+and+genotype+in+Farber+disease
Navarro, C., Fachal, C., Rodriguez, C., Padro, L., & Dominguez, C. (1999). Lipoid proteinosis. A biochemical and ultrastructural investigation of two new cases. <i>The British Journal of Dermatology</i> , 141(2), 326-331.	no	En este artículo se realizaron estudios microscópicos y ultraestructurales de la piel, con especial énfasis en fibroblastos, vasos, terminaciones nerviosas y glándulas sudoríparas ecrinas, en dos pacientes con proteinosis lipóide.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10468810?dopt=abstract
Nivaggioni, V., Cano, A., Arnoux, I., Michel, G., & Loosveld, M. (2016). Early morphological diagnosis of farber disease. <i>British Journal of Haematology</i> , 175(2), 189.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27471081?dopt=abstract
Okino, N., He, X., Gatt, S., Sandhoff, K., Ito, M., & Schuchman, E. H. (2003). The reverse activity of human acid ceramidase. <i>The Journal of Biological Chemistry</i> , 278(32), 29948-29953.	no	En este artículo, como recientemente se desarrolló un sistema de sobreexpresión para producir y purificar ceramidasa ácida humana recombinante, que fue capaz de catalizar la síntesis de ceramida usando [14C] ácido láurico y esfingosina como sustratos, informamos de la caracterización detallada de esta "actividad inversa" asociada a la ceramidasa ácida y proporcionamos evidencia de que esta reacción ocurre in situ e in vitro.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12764132?dopt=abstract
Ouairy, C. M., Ferraz, M. J., Boot, R. G., Baggelaar, M. P., van der Stelt, M., Appelman, M., et al. (2015). Development of an acid ceramidase activity-based probe. <i>Chemical Communications (Cambridge, England)</i> , 51(28), 6161-6163.	no	En este artículo se comenta que la ceramidasa ácida es responsable del último paso en el catabolismo de (glico) esfingolípidos por hidrólisis de ceramida en esfingosina y ácido graso libre. La deficiencia de ceramidasa ácida es la base molecular de la enfermedad de Farber. Y se presenta la síntesis y caracterización de una sonda de ceramidasa ácida basada en la actividad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25748248?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Pahan, K., Dobashi, K., Ghosh, B., & Singh, I. (1999). Induction of the manganese superoxide dismutase gene by sphingomyelinase and ceramide. <i>Journal of Neurochemistry</i> , 73(2), 513-520.	no	El presente estudio informa el efecto de la ceramida generada por hidrólisis de esfingomielina de membrana con esfingomielinasa bacteriana (SMase) y de análogos de ceramida permeable a células sobre la expresión de superóxido dismutasa de manganeso (MnSOD).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10428046?dopt=abstract
Park, J.H. & Schuchman, E.H. 2006, "Acid ceramidase and human disease", <i>Biochimica et biophysica acta</i> , vol. 1758, no. 12, pp. 2133-2138.	si	En este artículo se indica que la ceramidasa ácida (N-acilesfingosina deacilasa, EC 3.5.1.23; AC) es la hidrolasa lipídica responsable de la degradación de la ceramida en esfingosina y ácidos grasos libres dentro de los lisosomas. La actividad enzimática se identificó por primera vez hace más de cuatro décadas, y es deficiente en el trastorno de almacenamiento de lípidos heredado, Farber Lipogranulomatosis (enfermedad de Farber).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17064658
Qualman, S.J., Moser, H.W., Valle, D., Moser, A.E., Antonarakis, S.E., Boitnott, J.K. & Zinkham, W.H. 1987, "Farber disease: pathologic diagnosis in sibs with phenotypic variability", <i>American journal of medical genetics. Supplement</i> , vol. 3, pp. 233-241.	si	En este artículo se describen nuevos hallazgos patológicos en dos hermanos con lipogranulomatosis de Farber. El primer hijo, un niño de 3 meses, solo presentó hepatoesplenomegalia y tuvo un curso clínico fulminante sugestivo de histiocitosis maligna. El segundo niño, una niña de 5 ½ meses, tenía la presentación clínica típica de la enfermedad de Farber, con ronquera y dolor en las articulaciones inflamadas. En la autopsia, se demostró el material de almacenamiento en el segundo niño en sitios subcutáneos laríngeos y periarticulares.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Farber+disease%3A+pathologic+diagnosis+in+sibs+with+phenotypic+variability
Ramsubir, S., Nonaka, T., Girbes, C.B., Carpentier, S., Levade, T. & Medin, J.A. 2008, "In vivo delivery of human acid ceramidase via cord blood transplantation and direct injection of lentivirus as novel treatment approaches for Farber disease", <i>Molecular genetics and metabolism</i> , vol. 95, no. 3, pp. 133-141.	si	En este artículo se indica que la enfermedad de Farber es un raro trastorno de almacenamiento lisosomal (LSD) causado por una deficiencia de la actividad de la ceramidasa ácida (AC) y la posterior acumulación de ceramida. Actualmente, no hay tratamiento para la enfermedad de Farber más allá de los cuidados paliativos y la mayoría de los pacientes sucumben al trastorno a una edad muy temprana.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=In+vivo+delivery+of+human+acid+ceramidase+via+cord+blood+transplantation+and+direct+injection+of+lentivirus+as+novel+treatment+approaches+for+Farber+disease
Salo, M. K., Karikoski, R., Hallstrom, M., Jalanko, H., & Holmberg, C. (2003). Farber disease diagnosed after liver transplantation. <i>Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition</i> , 36(2), 274-277.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12548066?dopt=abstract
Sana, C., Larbi, E., Samir, A., Abdelhak, B. & Mustapha, H. 2009, "Farber disease in a newborn", <i>Pediatric dermatology</i> , vol. 26, no. 1, pp. 44-46.	si	En este artículo se reporta el caso de una presentación temprana en una niña que manifestó signos típicos una semana después del nacimiento.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19250404

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Sandhoff, K. (2012). My journey into the world of sphingolipids and sphingolipidoses. <i>Proceedings of the Japan Academy.Series B, Physical and Biological Sciences</i> , 88(10), 554-582.	si	En este artículo se hace un análisis del almacenamiento de lípidos en cerebros post mortem de pacientes con idiocia amaurotica condujo al reconocimiento de cinco enfermedades, entre ellas la de Farber, de almacenamiento de gangliósidos lisosomales y la identificación de sus bloques metabólicos hereditarios.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23229750?dopt=abstract
Sands, M.S. 2013, "Farber disease: understanding a fatal childhood disorder and dissecting ceramide biology", <i>EMBO molecular medicine</i> , vol. 5, no. 6, pp. 799-801.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Farber+disease%3A+understanding+a+fatal+childhood+disorder+and+dissecting+ceramide+biology
Schafer, A., Harzer, K., Kattner, E., Schafer, H.J., Stoltenburg, G. & Lietz, H. 1996, "Disseminated lipogranulomatosis (Farber disease) with hydrops fetalis", <i>Der Pathologe</i> , vol. 17, no. 2, pp. 145-149.	si	En este artículo se presenta el caso de una neonatal prematura de 29 semanas de gestación con hidropesía fetal grave que falleció 3 días después del nacimiento como resultado de una coagulación intravascular diseminada. Los hallazgos de la autopsia incluyeron anasarca, derrames pleurales bilaterales, ascitis y hepatoesplenomegalia, así como granulomas múltiples, de tamaño hasta la cabeza de alfiler, en la superficie del hígado, el bazo y los pulmones.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8650144
Schulze, H., Schepers, U. & Sandhoff, K. 2007, "Overexpression and mass spectrometry analysis of mature human acid ceramidase", <i>Biological chemistry</i> , vol. 388, no. 12, pp. 1333-1343.	si	En este estudio se indica que la ceramidasa ácida humana cataliza el último paso de la degradación de esfingolípidos lisosomales, la hidrólisis de ceramida para esfingosina y ácido graso libre. La deficiencia heredada de actividad ceramidasa ácida conduce a la enfermedad de Farber (lipogranulomatosis de Farber). Y también se describe la sobreexpresión y el procesamiento de la ceramidasa ácida humana recombinante en células de insectos Sf21, su purificación y caracterización	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Overexpression+and+mass+spectrometry+analysis+of+mature+human+acid+ceramidase
Seelan, R. S., Qian, C., Yokomizo, A., Bostwick, D. G., Smith, D. I., & Liu, W. (2000). Human acid ceramidase is overexpressed but not mutated in prostate cancer. <i>Genes, Chromosomes & Cancer</i> , 29(2), 137-146.	no	En este artículo se informa de la organización estructural del gen humano, su expresión en tejidos humanos y la identificación de varios polimorfismos de un solo nucleótido.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10959093?dopt=abstract
Segui, B., Bezombes, C., Uro-Coste, E., Medin, J. A., Andrieu-Abadie, N., Auge, N., et al. (2000). Stress-induced apoptosis is not mediated by endolysosomal ceramide. <i>FASEB Journal : Official Publication of the Federation of American Societies for Experimental Biology</i> , 14(1), 36-47.	no	En el presente estudio, investigamos si la ceramida formada dentro o acumulada en los lisosomas de hecho desencadena la apoptosis.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10627278?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Sikora, J., Dworski, S., Jones, E. E., Kamani, M. A., Micsenyi, M. C., Sawada, T., et al. (2017). Acid ceramidase deficiency in mice results in a broad range of central nervous system abnormalities. <i>The American Journal of Pathology</i> , 187(4), 864-883.	si	En este artículo, para comprender la anormalidad neurológica, se investigan anomalías conductuales, bioquímicas y celulares en el sistema nervioso central de ratones Asah1P361R / P361R, que sirven como modelo de la enfermedad de Farber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28342444?dopt=abstract
Solh, M., Zhang, X., Connor, K., Brown, S., Solomon, S. R., Morris, L. E., et al. (2016). Factors predicting graft-versus-host disease-free, relapse-free survival after allogeneic hematopoietic cell transplantation: Multivariable analysis from a single center. <i>Biology of Blood and Marrow Transplantation: Journal of the American Society for Blood and Marrow Transplantation</i> , 22(8), 1403-1409.	no	En ese artículo se evalúa la GVHD (enfermedad injerto contra huesped) y la supervivencia sin recaída (GRFS) donde los eventos fueron agudos GVHD grados III a IV, GVHD crónica que requirió inmunosupresión, recaída o muerte en 531 pacientes adultos consecutivos que recibieron un trasplante de células hematopoyéticas alogénicas entre 2006 y 2014 en el centro de trabajo de los autores.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27095692?dopt=abstract
Solh, M., Zhang, X., Connor, K., Brown, S., Solomon, S. R., Morris, L. E., et al. (2016). Post-relapse survival after haploidentical transplantation vs matched-related or matched-unrelated hematopoietic cell transplantation. <i>Bone Marrow Transplantation</i> , 51(7), 949-954.	no	En este artículo se comparan los resultados de supervivencia para pacientes que recaen después del trasplante de donante haploidentico (HIDT) usando ciclofosfamida postrasplante con aquellos que recaen después del trasplante de donante compatible emparejado (MRDT) o el trasplante de donante emparentado no relacionado (MUDT) en el centro de trabajo de los autores.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26999464?dopt=abstract
Stone, D.L. & Sidransky, E. 1999, "Hydrops fetalis: lysosomal storage disorders in extremis", <i>Advances in Pediatrics</i> , vol. 46, pp. 409-440.	no	En este artículo se indica que, en los últimos años, se ha reconocido cada vez más que la hidropesía fetal puede ser una presentación extrema de muchos de los trastornos de almacenamiento lisosómico	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hydrops+fetalis%3A+lysosomal+storage+disorders+in+extremis
Teoh, H. L., Solyom, A., Schuchman, E. H., Mowat, D., Roscioli, T., Farrar, M., et al. (2016). Polyarticular arthritis and spinal muscular atrophy in acid ceramidase deficiency. <i>Pediatrics</i> , 138(4), 10.1542/peds.2016-1068. Epub 2016 Sep 20.	no	El presente informe describe una niña de 9 años con un nuevo fenotipo clínico de un paciente con artritis poliarticular seguido de síntomas de atrofia muscular espinal debido a deficiencia de ceramidasa ácida.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27650050?dopt=abstract
Tohyama, J., Oya, Y., Ezoe, T., Vanier, M. T., Nakayasu, H., Fujita, N., et al. (1999). Ceramide accumulation is associated with increased apoptotic cell death in cultured fibroblasts of sphingolipid activator protein-deficient mouse but not in fibroblasts of patients with farber disease. <i>Journal of Inherited Metabolic Disease</i> , 22(5), 649-662.	si	En este estudio se examina la aparición de apoptosis en fibroblastos de pacientes con enfermedad de Farber y de ratón con deficiencia proteínica activador de esfingolípidos (sap - / -).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10399097?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Topaloglu, H., & Melki, J. (2016). Spinal muscular atrophy associated with progressive myoclonus epilepsy. <i>Epileptic Disorders: International Epilepsy Journal with Videotape</i> , 18(S2), 128-134.	no	En este artículo se informa de un síndrome raro caracterizado por una enfermedad de la motoneurona inferior asociada con la epilepsia mioclónica progresiva, conocida como "atrofia muscular espinal asociada con epilepsia mioclónica progresiva" (SMA-PME), se ha descrito en la infancia y se hereda como un rasgo autosómico recesivo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27647482?dopt=abstract
Torcoletti, M., Petaccia, A., Pinto, R.M., Hladnik, U., Locatelli, F., Agostoni, C. & Corona, F. 2014, "Farber disease in infancy resembling juvenile idiopathic arthritis: identification of two new mutations and a good early response to allogeneic haematopoietic stem cell transplantation", <i>Rheumatology (Oxford, England)</i> , vol. 53, no. 8, pp. 1533-1534.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Farber+disease+in+infancy+resembling+juvenile+idiopathic+arthritis%3A+identification+of+two+new+mutations+and+a+good+early+response+to+all+ogeneic+haematopoietic+stem+cell+transplantation
Van Echten-Deckert, G., Klein, A., Linke, T., Heinemann, T., Weisgerber, J. & Sandhoff, K. 1997, "Turnover of endogenous ceramide in cultured normal and Farber fibroblasts", <i>Journal of lipid research</i> , vol. 38, no. 12, pp. 2569-2579.	si	En este artículo se indica que la síntesis de novo y el recambio de ceramida endógena en fibroblastos de piel cultivados de pacientes afectados con lipogranulomatosis de Farber se estudiaron mediante el marcado biosintético de los esfingolípidos celulares con [14C] serina.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Turnover+of+endogenous+ceramide+in+cultured+normal+and+Farber+fibroblasts
van Lijnschoten, G., Groener, J. E., Maas, S. M., Ben-Yoseph, Y., Dingemans, K. P., & Offerhaus, G. J. (2000). Intrauterine fetal death due to farber disease: Case report. <i>Pediatric and Developmental Pathology: The Official Journal of the Society for Pediatric Pathology and the Paediatric Pathology Society</i> , 3(6), 597-602.	si	En este artículo se presenta un caso de enfermedad de Farber en un feto que murió en el útero a una edad gestacional de 29 semanas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11000338?dopt=abstract
Vormoor, J., Ehler, K., Groll, A. H., Koch, H. G., Frosch, M., & Roth, J. (2004). Successful hematopoietic stem cell transplantation in farber disease. <i>The Journal of Pediatrics</i> , 144(1), 132-134.	si	En este artículo se divulgan los primeros trasplantes exitosos de células madre hematopoyéticas en 2 pacientes con enfermedad de Farber tipo 2/3, lo que resulta en la resolución de los síntomas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14722533?dopt=abstract
Walia, J.S., Neschadim, A., Lopez-Perez, O., Alayoubi, A., Fan, X., Carpentier, S., Madden, M., Lee, C.J., Cheung, F., Jaffray, D.A., Levade, T., McCart, J.A. & Medin, J.A. 2011, "Autologous transplantation of lentivector/acid ceramidase-transduced hematopoietic cells in nonhuman primates", <i>Human Gene Therapy</i> , vol. 22, no. 6, pp. 679-687.	si	En este artículo se presenta un estudio de terapia génica preclínica para la enfermedad de Farber que emplea un vector lentiviral (LV-huAC / huCD25) en tres primates no humanos enzimáticamente normales. Las células de sangre periférica (PB) autólogas y movilizadas se transdujeron e infundieron en receptores completamente mieloablación con seguimiento durante al menos 1 año. Los resultados se evaluaron midiendo la actividad específica de AC, los niveles de ceramida, la persistencia / integración del vector y los parámetros de seguridad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Autologous+transplantation+of+lentivector%2Facid+ceramidase-transduced+hematopoietic+cells+in+nonhuman+primates

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Yamaguchi, Y., Sasagasako, N., Goto, I., & Kobayashi, T. (1994). The synthetic pathway for glucosylsphingosine in cultured fibroblasts. <i>Journal of Biochemistry</i> , 116(3), 704-710.	no	En este artículo se estudió la síntesis de glucosilfosfingosina (GlcSph), un glucosilceramida (GlcCer) análogo desprovisto de ácidos grasos, en fibroblastos cultivados mediante el uso de conduritol beta epóxido (CBE), un inhibidor de beta-glucosidasa, y 1-fenil-2-decanoylamino-3 - morfolino-1-propanol (PDMP), un inhibidor de la glucosilceramida (GlcCer) sintasa (glucosiltransferasa).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7852294?dopt=abstract
Yeager, A. M., Uhas, K. A., Coles, C. D., Davis, P. C., Krause, W. L., & Moser, H. W. (2000). Bone marrow transplantation for infantile ceramidase deficiency (farber disease). <i>Bone Marrow Transplantation</i> , 26(3), 357-363.	si	En este artículo se realiza un trasplante alogénico de médula ósea (TMO) de una hermana heterocigota HLA-idéntica en una mujer de 9,5 meses con enfermedad de Farber mínimamente sintomática que recibió un régimen pretrasplante de busulfano y ciclofosfamida.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10967581?dopt=abstract
Yildiz, E. P., Yesil, G., Bektas, G., Caliskan, M., Tatli, B., Aydinli, N., et al. (2018). Spinal muscular atrophy with progressive myoclonic epilepsy linked to mutations in <i>ASAH1</i> . <i>Clinical Neurology and Neurosurgery</i> , 164, 47-49.	no	En este artículo se divulga un caso de una muchacha de 13.5 años con atrofia muscular espinal con epilepsia mioclónica progresiva asociada con la mutación del gen <i>ASAH1</i> .	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29169047?dopt=abstract
Yu, F. P. S., Dworski, S., & Medin, J. A. (2018). Deletion of MCP-1 impedes pathogenesis of acid ceramidase deficiency. <i>Scientific Reports</i> , 8(1), 1808-018-20052-6.	si	En este artículo se comenta que la enfermedad de Farber (FD) es un desorden de almacenamiento lisosómico ultra raro causado por la actividad deficiente de la ceramidasa ácida (ACDase).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29379059?dopt=abstract
Yu, F. P. S., Islam, D., Sikora, J., Dworski, S., Gurka, J., Lopez-Vasquez, L., et al. (2018). Chronic lung injury and impaired pulmonary function in a mouse model of acid ceramidase deficiency. <i>American Journal of Physiology.Lung Cellular and Molecular Physiology</i> , 314(3), L406-L420.	si	En este estudio, mostramos un deterioro significativo en la función pulmonar, incluido un bajo cumplimiento y una mayor resistencia de las vías respiratorias en un modelo de ratón con deficiencia de ACDasa y enfermedad de Farber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29167126?dopt=abstract
Zappatini-Tommasi, L., Dumontel, C., Guibaud, P., & Girod, C. (1992). Farber disease: An ultrastructural study. Report of a case and review of the literature. <i>Virchows Archiv.A, Pathological Anatomy and Histopathology</i> , 420(3), 281-290.	si	En este artículo se informa de un caso de enfermedad de Farber y se revisa la patología ultraestructural de la enfermedad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1553820?dopt=abstract
Zhang, Z., Mandal, A. K., Mital, A., Popescu, N., Zimonjic, D., Moser, A., et al. (2000). Human acid ceramidase gene: Novel mutations in farber disease. <i>Molecular Genetics and Metabolism</i> , 70(4), 301-309.	si	En este artículo se comenta que, para comprender los mecanismos moleculares de la patogénesis de la enfermedad de Farber, aislamos y caracterizamos un gen de AC humano de longitud completa, cartografiamos su ubicación cromosómica, determinamos la expresión específica de tejido y analizamos mutaciones en pacientes con enfermedad de Farber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10993717?dopt=abstract
Zhou, J., Tawk, M., Tiziano, F. D., Veillet, J., Bayes, M., Nolent, F., et al. (2012). Spinal muscular atrophy associated with progressive myoclonic epilepsy is caused by mutations in <i>ASAH1</i> . <i>American Journal of Human Genetics</i> , 91(1), 5-14.	no	A través del análisis de ligamiento, el mapeo de homocigosidad y la secuenciación del exoma en tres familias SMA-PME (Atrofia muscular espinal infantil relacionada con la epilepsia mioclónica progresiva) no relacionadas, identificamos una mutación sin sentido homocigótica (c.125C> T [p. Thr42Met]) en el exón 2 de <i>ASAH1</i> en los niños afectados de dos familias y la misma mutación asociada con una eliminación del gen completo en la tercera familia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22703880?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Zielonka, M., Garbade, S. F., Kolker, S., Hoffmann, G. F., & Ries, M. (2017). A cross-sectional quantitative analysis of the natural history of farber disease: An ultra-orphan condition with rheumatologic and neurological cardinal disease features. <i>Genetics in Medicine : Official Journal of the American College of Medical Genetics</i> ,	si	En este artículo se analizan cuantitativamente los casos publicados con enfermedad de Farber (N = 96). Las principales variables de resultado fueron la supervivencia y el retraso diagnóstico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29048419?dopt=abstract
Zigdon, H., Meshcheriakova, A., & Futerman, A. H. (2014). From sheep to mice to cells: Tools for the study of the sphingolipidoses. <i>Biochimica Et Biophysica Acta</i> , 1841(8), 1189-1199.	si	En esta revisión, se discuten ocho esfingolipidoses, a saber, la enfermedad de Gaucher, la enfermedad de Fabry, la leucodistrofia metacromática, la enfermedad de Krabbe, las enfermedades A y B de Niemann-Pick, la enfermedad de Farber, las gangliosidosis GM1 y las gangliosidosis GM2, y describen las herramientas actualmente disponibles para su estudiar. Este artículo es parte de un número especial titulado Herramientas para estudiar las funciones de los lípidos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24607565?dopt=abstract

Tabla 37. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Lipogranulomatosis de Farber. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
"DISSEMINATED lipogranulomatosis (Farber's disease)", 1959, <i>Actualidad Pediátrica; Revista de Bibliografía Internacional</i> , vol. 16, pp. 1-6.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=DISSEMINATED+lipogranulomatosis+(Farber's+disease)
ABUL-HAJ, S.K., MARTZ, D.G., DOUGLAS, W.F. & GEPPERT, L.J. 1962, "Farber's disease. Report of a case with observations on its histogenesis and notes on the nature of the stored material", <i>The Journal of pediatrics</i> , vol. 61, pp. 221-232.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Farber's+disease.+Report+of+a+case+with+observations+on+its+histogenesis+and+notes+on+the+nature+of+the+stored+material
Ahmad, A., Mazhar, A.U. & Anwar, M. 2009, "Farber disease: a rare neurodegenerative disorder", <i>Journal of the College of Physicians and Surgeons--Pakistan: JCPSP</i> , vol. 19, no. 1, pp. 67-68.	si	En este artículo se analiza el caso de un bebé varón de dos años y medio con enfermedad de Farber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19149988
Al Jasmi, F. 2012, "A novel mutation in an atypical presentation of the rare infantile Farber disease", <i>Brain & development</i> , vol. 34, no. 6, pp. 533-535.	si	En este artículo se describe el caso de una mujer de 2 años cuyo hermano murió con una presentación similar y la biopsia del nervio del hermano fallecido mostró características consistentes con la enfermedad de Farber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+novel+mutation+in+an+atypical+presentation+of+the+rare+infantile+Farber+disease
Alayoubi, A.M., Wang, J.C., Au, B.C., Carpentier, S., Garcia, V., Dworski, S., El-Ghamrasni, S., Kirouac, K.N., Exertier, M.J., Xiong, Z.J., Prive, G.G., Simonaro, C.M., Casas, J., Fabrias, G., Schuchman, E.H., Turner, P.V., Hakem, R., Levade, T. & Medin, J.A. 2013, "Systemic ceramide accumulation leads to severe and varied pathological consequences", <i>EMBO molecular medicine</i> , vol. 5, no. 6, pp. 827-842.	si	En este artículo se indica que la enfermedad de Farber (FD) es un trastorno hereditario grave del metabolismo de los lípidos	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Systemic+ceramide+accumulation+leads+to+severe+and+varied+pathological+consequences

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Alves, M.Q., Le Trionnaire, E., Ribeiro, I., Carpentier, S., Harzer, K., Levade, T. & Ribeiro, M.G. 2013, "Molecular basis of acid ceramidase deficiency in a neonatal form of Farber disease: identification of the first large deletion in ASAH1 gene", <i>Molecular genetics and metabolism</i> , vol. 109, no. 3, pp. 276-281.	si	En este artículo, se estudiaron los fibroblastos cultivados de un paciente de Farber con la rara forma neonatal de la enfermedad de Farber para dilucidar las bases moleculares de este fenotipo extremadamente severo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Molecular+basis+of+acid+ceramidase+deficiency+in+a+neonatal+form+of+Farber+disease%3A+identification+of+the+first+large+deletion+in+ASAH1+gene
Bashyam, M.D., Chaudhary, A.K., Kiran, M., Reddy, V., Nagarajaram, H.A., Dalal, A., Bashyam, L., Suri, D., Gupta, A., Gupta, N., Kabra, M., Puri, R.D., RamaDevi, R., Kapoor, S. & Danda, S. 2014, "Molecular analyses of novel ASAH1 mutations causing Farber lipogranulomatosis: analyses of exonic splicing enhancer inactivating mutation", <i>Clinical genetics</i> , vol. 86, no. 6, pp. 530-538.	si	En este artículo, el estudio más grande de la historia, se identifican y caracterizan las mutaciones ASAH1 de 11 familias independientes de la enfermedad de Farber (FD).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Molecular+analyses+of+novel+ASAH1+mutations+causing+Farber+lipo+granulomatosis%3A+analyses+of+exonic+splicing+enhancer+inactivating+mutation
Bedia, C., Camacho, L., Abad, J.L., Fabrias, G. & Levade, T. 2010, "A simple fluorogenic method for determination of acid ceramidase activity and diagnosis of Farber disease", <i>Journal of lipid research</i> , vol. 51, no. 12, pp. 3542-3547.	si	En este artículo se indica que la ceramidasa ácida (aCDasa) es una de varias enzimas responsables de la degradación de la ceramida en células de mamíferos. Como tal, la aCDasa regula los niveles intracelulares de la ceramida lipídica bioactiva. Una deficiencia hereditaria de actividad de aCDasa da como resultado la enfermedad de Farber (FD), también llamada lipogranulomatosis, que se caracteriza por la acumulación de ceramida en los tejidos de los pacientes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+simple+fluorogenic+method+for+determination+of+acid+ceramidase+activity+and+diagnosis+of+Farber+disease
Cappellari, A.M., Torcoletti, M., Triulzi, F. & Corona, F. 2016, "Nervous system involvement in Farber disease", <i>Journal of inherited metabolic disease</i> , vol. 39, no. 1, pp. 149-150.	si	En este artículo se analiza el caso de Un niño de 30 meses de edad con enfermedad de Farber desarrolló nistagmo 12 meses después del trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26373951

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Chedrawi, A.K., Al-Hassnan, Z.N., Al-Muhaizea, M., Colak, D., Al-Younes, B., Albakheet, A., Tulba, S. & Kaya, N. 2012, "Novel V97G ASAH1 mutation found in Farber disease patients: unique appearance of the disease with an intermediate severity, and marked early involvement of central and peripheral nervous system", <i>Brain & development</i> , vol. 34, no. 5, pp. 400-404.	si	En este artículo se analizan los casos de dos hermanos con enfermedad de Farber que portan un novedoso V97G con los padres y una hermana como portadores asintomáticos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Novel+V97G+ASAH1+mutation+found+in+Farber+disease+patients%3A+unique+appearance+of+the+disease+with+an+intermediate+severity%2C+and+marked+early+involvement+of+central+and+peripheral+nervous+system
Cvitanovic-Sojat, L., Gjergja Juraski, R., Sabourdy, F., Fensom, A.H., Fumic, K., Paschke, E. & Levade, T. 2011, "Farber lipogranulomatosis type 1--late presentation and early death in a Croatian boy with a novel homozygous ASAH1 mutation", <i>European journal of paediatric neurology: EJPN: official journal of the European Paediatric Neurology Society</i> , vol. 15, no. 2, pp. 171-173.	si	En este artículo se analiza el caso de un niño con una presentación inusualmente tardía de lipogranulomatosis tipo I de Farber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Farber+lipogranulomatosis+type+1--late+presentation+and+early+death+in+a+Croatian+boy+with+a+novel+homozygous+ASAH1+mutation
FARBER, S. 1952, "A lipid metabolic disorder: disseminated lipogranulomatosis; a syndrome with similarity to, and important difference from, Niemann-Pick and Hand-Schuller-Christian disease", <i>A.M.A. American journal of diseases of children</i> , vol. 84, no. 4, pp. 499-500.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+lipid+metabolic+disorder%3A+disseminated+lipogranulomatosis%3B+a+syndrome+with+similarity+to%2C+and+important+difference+from%2C+Niemann-Pick+and+Hand-Schuller-Christian+disease
FREYCON, M.T. 1962, "Farber's disease", <i>Pediatric</i> , vol. 17, pp. 961-962.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Farber's+disease%22+freycon
Gan, J.J., Garcia, V., Tian, J., Tagliati, M., Parisi, J.E., Chung, J.M., Lewis, R., Baloh, R., Levade, T. & Pierson, T.M. 2015, "Acid ceramidase deficiency associated with spinal muscular atrophy with progressive myoclonic epilepsy", <i>Neuromuscular disorders: NMD</i> , vol. 25, no. 12, pp. 959-963.	si	En este artículo se divulga un caso de SMA-PME con una nueva mutación en el gen ASAH1 que codifica la ceramidasa ácida. El probando se presentó con inicio en la infancia de atrofia muscular difusa e hipotonía. También tenía debilidad difusa con mayor compromiso proximal que distal. Las fasciculaciones de la lengua estaban presentes y sus reflejos estaban disminuidos o ausentes. Deambuló con un andar inestable y vacilante. Posteriormente desarrolló epilepsia mioclónica junto con otras características asociadas, como temblor, polimioclonos y sordera neurosensorial. Los estudios neurofisiológicos revelaron un trastorno de la neurona motora y epilepsia generalizada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26526000

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Hazani, R. & Engineer, N. 2008, "Surreptitious injection of mineral oil: a case report of sclerosing lipogranulomatosis", <i>Annals of Plastic Surgery</i> , vol. 61, no. 5, pp. 555-558.	si	En este artículo se presenta un caso en el que un paciente inyectó aceite mineral en la cadera y describió los hallazgos patológicos, las complicaciones y el curso posterior del tratamiento. También se ha resumido la literatura mundial relacionada con la inyección subrepticia de agentes exógenos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Surreptitious+injection+of+mineral+oil%3A+a+case+report+of+sclerosing+lipogranulomatosis
Jarisch, A., Steward, C.G., Sorensen, J., Porto, L., Kieslich, M., Klingebiel, T. & Bader, P. 2014, "Odontoid infiltration and spinal compression in Farber Disease: reversal by haematopoietic stem cell transplantation", <i>European journal of pediatrics</i> , vol. 173, no. 10, pp. 1399-1403.	si	En este artículo se describe el caso de un paciente con Farber que presentó destrucción grave de la odontoides por tejido inflamatorio que se revirtió después del control a largo plazo logrado mediante el trasplante alogénico de células madre hematopoyéticas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Odontoid+infiltration+and+spinal+compression+in+Farber+Disease%3A+reversal+by+haematopoietic+stem+cell+transplantation
Jenkins, R.W., Clarke, C.J., Canals, D., Snider, A.J., Gault, C.R., Heffernan-Stroud, L., Wu, B.X., Simbari, F., Roddy, P., Kitatani, K., Obeid, L.M. & Hannun, Y.A. 2011, "Regulation of CC ligand 5/RANTES by acid sphingomyelinase and acid ceramidase", <i>The Journal of biological chemistry</i> , vol. 286, no. 15, pp. 13292-13303.	no	En este artículo se indica que la esfingomielinasa ácida (aSMase) genera la ceramida lípida bioactiva (Cer) a partir de la hidrólisis de la esfingomielina (SM). Sin embargo, sus roles precisos en la regulación de procesos biológicos específicos mediados por esfingolípidos permanecen mal definidos. Curiosamente, el gen aSMase da lugar a dos enzimas distintas, la esfingomielinasa lisosómica (L-SMase) y la esfingomielinasa secretora (S-SMase) a través del tráfico alternativo de un precursor de proteína compartido.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Regulation+of+CC+ligand+5%2FRANTES+by+acid+sphingomyelinase+and+acid+ceramidase
Kostik, M.M., Chikova, I.A., Avramenko, V.V., Vasyakina, L.I., Le Trionnaire, E., Chasnyk, V.G. & Levade, T. 2013, "Farber lipogranulomatosis with predominant joint involvement mimicking juvenile idiopathic arthritis", <i>Journal of inherited metabolic disease</i> , vol. 36, no. 6, pp. 1079-1080.	si	En este artículo se presenta el caso de un niño de 10 años con lipogranulomatosis de Farber con afectación predominante de la articulación, granulomas subagudos, laríngeos y linguales, anemia microcítica, elevación de la VSG y PCR.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Farber+lipogranulomatosis+with+predominant+joint+involvement+mimicking+juvenile+idiopathic+arthritis
Mondal, R.K., Nandi, M., Datta, S. & Hira, M. 2009, "Disseminated lipogranulomatosis", <i>Indian pediatrics</i> , vol. 46, no. 2, pp. 175-177.	si	En este artículo se divulga a un niño de 4 años con la enfermedad de Farber que presentó hinchazones nodulares alrededor de la articulación, el ángulo de la boca y la conjuntiva, y posteriormente fue diagnosticado como un caso de enfermedad de Farber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Disseminated+lipogranulomatosis%22+mondal
Muranjan, M., Agarwal, S., Lahiri, K. & Bashyam, M. 2012, "Novel biochemical abnormalities and genotype in Farber disease", <i>Indian pediatrics</i> , vol. 49, no. 4, pp. 320-322.	si	En este artículo se informa de el caso de una niña de un año con características superpuestas de las variantes clásica y tipo 5. La sialuria y la elevada cantidad de chitotriosidasa plasmática fueron hallazgos inusuales. Se detectó una nueva mutación del gen ASAH 1 del ADN extraído del muñón umbilical. Y se indica que la enfermedad de Farber causada por deficiencia de ceramidasa ácida se caracteriza por una tríada de articulaciones dolorosas e hinchadas, nódulos subcutáneos y afectación laríngea.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Novel+biochemical+abnormalities+and+genotype+in+Farber+disease

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Ramsubir, S., Nonaka, T., Girbes, C.B., Carpentier, S., Levade, T. & Medin, J.A. 2008, "In vivo delivery of human acid ceramidase via cord blood transplantation and direct injection of lentivirus as novel treatment approaches for Farber disease", <i>Molecular genetics and metabolism</i> , vol. 95, no. 3, pp. 133-141.	si	En este artículo se indica que la enfermedad de Farber es un raro trastorno de almacenamiento lisosomal (LSD) causado por una deficiencia de la actividad de la ceramidasa ácida (AC) y la posterior acumulación de ceramida. Actualmente, no hay tratamiento para la enfermedad de Farber más allá de los cuidados paliativos y la mayoría de los pacientes sucumben al trastorno a una edad muy temprana.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=In+vivo+delivery+of+human+acid+ceramidase+via+cord+blood+transplantation+and+direct+injection+of+lentivirus+as+novel+treatment+approaches+for+Farber+disease
Sana, C., Larbi, E., Samir, A., Abdelhak, B. & Mustapha, H. 2009, "Farber disease in a newborn", <i>Pediatric dermatology</i> , vol. 26, no. 1, pp. 44-46.	si	En este artículo se reporta el caso de una presentación temprana en una niña que manifestó signos típicos una semana después del nacimiento.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19250404
Sands, M.S. 2013, "Farber disease: understanding a fatal childhood disorder and dissecting ceramide biology", <i>EMBO molecular medicine</i> , vol. 5, no. 6, pp. 799-801.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Farber+disease%3A+understanding+a+fatal+childhood+disorder+and+dissecting+ceramide+biology
Torcoletti, M., Petaccia, A., Pinto, R.M., Hladnik, U., Locatelli, F., Agostoni, C. & Corona, F. 2014, "Farber disease in infancy resembling juvenile idiopathic arthritis: identification of two new mutations and a good early response to allogeneic haematopoietic stem cell transplantation", <i>Rheumatology (Oxford, England)</i> , vol. 53, no. 8, pp. 1533-1534.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Farber+disease+in+infancy+resembling+juvenile+idiopathic+arthritis%3A+identification+of+two+new+mutations+and+a+good+early+response+to+allogeneic+haematopoietic+stem+cell+transplantation
Walia, J.S., Neschadim, A., Lopez-Perez, O., Alayoubi, A., Fan, X., Carpentier, S., Madden, M., Lee, C.J., Cheung, F., Jaffray, D.A., Levade, T., McCart, J.A. & Medin, J.A. 2011, "Autologous transplantation of lentivector/acid ceramidase-transduced hematopoietic cells in nonhuman primates", <i>Human Gene Therapy</i> , vol. 22, no. 6, pp. 679-687.	si	En este artículo se presenta un estudio de terapia génica preclínica para la enfermedad de Farber que emplea un vector lentiviral (LV-huAC / huCD25) en tres primates no humanos enzimáticamente normales. Las células de sangre periférica (PB) autólogas y movilizadas se transdujeron e infundieron en receptores completamente mieloablación con seguimiento durante al menos 1 año. Los resultados se evaluaron midiendo la actividad específica de AC, los niveles de ceramida, la persistencia / integración del vector y los parámetros de seguridad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Autologous+transplantation+of+lentivector%2Facid+ceramidase-transduced+hematopoietic+cells+in+nonhuman+primates
ZETTERSTROM, R. 1958, "Disseminated lipogranulomatosis (Farber's disease)", <i>Acta paediatrica</i> , vol. 47, no. 5, pp. 501-510.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Disseminated+lipo+granulomatosis+(Farber's+disease)%22+zetterstrom

Tabla 38. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Lipogranulomatosis de Farber. (Elaboración propia)

5.16.- Monocromatismo de conos azules

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Aboshiha, J., Dubis, A. M., Carroll, J., Hardcastle, A. J., & Michaelides, M. (2016). The cone dysfunction syndromes. <i>The British Journal of Ophthalmology</i> , 100(1), 115-121.	si	Esta revisión detalla las siguientes condiciones: acromatopsia completa e incompleta, monocromatismo de cono azul, tricromacia de oligonucleótidos, bradyopsia y enfermedad ocular de Bornholm.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25770143?dopt=abstract
Alpern, M., Lee, G. B., & Spivey, B. E.(1965). Pi-1 cone monochromatism. <i>Archives of Ophthalmology (Chicago, Ill.: 1960)</i> , 74, 334-337.	si	En Pubmed no hay resumen de este artículo, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14338645?dopt=abstract
Barthelmes, D., Sutter, F. K., Kurz-Levin, M. M., Bosch, M. M., Helbig, H., Niemeyer, G., et al. (2006). Quantitative analysis of OCT characteristics in patients with achromatopsia and blue-cone monochromatism. <i>Investigative Ophthalmology & Visual Science</i> , 47(3), 1161-1166.	si	El propósito de este artículo es cuantificar imágenes de tomografía de coherencia óptica (OCT) de la retina central en pacientes con monocromatismo de cono azul (BCM) y acromatopsia (ACH) en comparación con individuos de control sanos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16505054?dopt=abstract
Berson, E. L., Sandberg, M. A., Maguire, A., Bromley, W. C., & Roderick, T. H. (1986). Electroretinograms in carriers of blue cone monochromatism. <i>American Journal of Ophthalmology</i> , 102(2), 254-261.	si	En este artículo se registran electrorretinogramas de campo completo de siete portadoras obligadas femeninas de monocromatismo de cono azul ligado a X y ocho hijas de portadoras obligadas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3488684?dopt=abstract
Berson, E. L., Sandberg, M. A., Rosner, B., & Sullivan, P. L. (1983). Color plates to help identify patients with blue cone monochromatism. <i>American Journal of Ophthalmology</i> , 95(6), 741-747.	si	En este artículo se hace un estudio de una nueva prueba de visión del color distingue a los pacientes con monocromatismo de cono azul ligado al cromosoma X de aquellos con monocromatismo de varilla autosómico recesivo. Con el cromosoma X o una autosómica recesiva.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6602551?dopt=abstract
Burgueno-Montanes, C., & Colunga-Cueva, M. (2014). Optical coherence tomography in the diagnosis of achromatopsia. [Tomografía de coherencia optica en el diagnostico de la acromatopsia] <i>Archivos De La Sociedad Espanola De Oftalmologia</i> , 89(2), 70-73.	si	En este caso se presenta el caso de un varón de cincuenta y cinco años con nyctalopia, fotofobia, visión deficiente y nistagmo. Los primeros diagnósticos sospechosos fueron acromatopsia y monocromatismo de cono azul, ya que ambos son clínicamente indistinguibles. La tomografía de coherencia óptica (OCT) mostró el patrón de reflectividad foveal característico de acromatopsia. Este diagnóstico fue confirmado posteriormente por estudio genético.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24269402?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Cideciyan, A. V., Hufnagel, R. B., Carroll, J., Sumaroka, A., Luo, X., Schwartz, S. B., et al. (2013). Human cone visual pigment deletions spare sufficient photoreceptors to warrant gene therapy. <i>Human Gene Therapy</i> , 24(12), 993-1006.	si	En este artículo, usando la histología in vivo con imágenes retinianas de alta resolución, se estudia una cohorte de 20 pacientes con BCM (rango de edad 5-58) con deleciones grandes en el conjunto de genes opsina rojo / verde. Ya en los primeros años de vida, la estructura de la retina no era normal: había una pérdida parcial de fotorreceptores a través de la retina central. Las células del cono restantes tenían segmentos externos detectables que se acortaron anormalmente. Las imágenes ópticas adaptativas confirmaron la existencia de segmentos internos a una densidad espacial mayor que la esperada para los conos azules residuales.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24067079?dopt=abstract
Cideciyan, A. V., Roman, A. J., Jacobson, S. G., Yan, B., Pascolini, M., Charng, J., et al. (2016). Developing an outcome measure with high luminance for optogenetics treatment of severe retinal degenerations and for gene therapy of cone diseases. <i>Investigative Ophthalmology & Visual Science</i> , 57(7), 3211-3221.	no	El propósito de este artículo es presentar estímulos con diversos tamaños, colores y patrones en un amplio rango de luminancia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27309625?dopt=abstract
Coco Martin, R. M. (2005). X-linked blue cone monochromatism. A familial case report. [Monocromatismo de conos azules ligado a X. Una familia afecta] <i>Archivos De La Sociedad Espanola De Oftalmologia</i> , 80(1), 35-40.	si	En este artículo se presenta una familia afectada por monocromatismo de cono azul ligado a X.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15692892?dopt=abstract
Frederiksen, A. L., Duno, M., & Welinder, L. G. (2013). Blue cone monochromatism in a female due to skewed X-inactivation. <i>Ophthalmic Genetics</i> , 34(1-2), 101-104.	si	En este artículo presenta a una mujer con BCM clínicamente manifestado.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22998501?dopt=abstract
Gardner, J. C., Michaelides, M., Holder, G. E., Kanuga, N., Webb, T. R., Mollon, J. D., et al. (2009). Blue cone monochromacy: Causative mutations and associated phenotypes. <i>Molecular Vision</i> , 15, 876-884.	si	El objetivo de este artículo es realizar una evaluación fenotípica de miembros de tres familias británicas con monocromatismo de cono azul (BCM) y determinar la base genética molecular subyacente de la enfermedad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19421413?dopt=abstract
Gottlob, I. (1994). Eye movement abnormalities in carriers of blue-cone monochromatism. <i>Investigative Ophthalmology & Visual Science</i> , 35(9), 3556-3560.	si	El propósito de este artículo es que, aunque se han detectado alteraciones en la visión del color y cambios de ERG en los portadores del monocromatismo de cono azul (BCM), no se han identificado anomalías en el movimiento ocular. Se analizaron los movimientos oculares cuantitativos de tres portadores obligados de BCM.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8056533?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Gottlob, I. (2001). Nystagmus. <i>Current Opinion in Ophthalmology</i> , 12(5), 378-383.	no	Este artículo revisa la literatura reciente sobre el nistagmo y diversos aspectos de la fisiopatología del nistagmo idiopático congénito y el tratamiento con nistagmo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11588502?dopt=abstract
Gottlob, I., & Reinecke, R. D. (1994). Eye and head movements in patients with achromatopsia. <i>Graefe's Archive for Clinical and Experimental Ophthalmology = Albrecht Von Graefes Archiv Fur Klinische Und Experimentelle Ophthalmologie</i> , 232(7), 392-401.	si	En este artículo se analizan los registros simultáneos de movimiento de ojos y cabeza de 16 pacientes con RM y tres pacientes con BCM (Monocromatismo de Conos Azules).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7926869?dopt=abstract
Hlavata, L., Dudakova, L., Trkova, M., Soldatova, I., Skalicka, P., Kousal, B., et al. (2016). Preimplantation genetic diagnosis and monogenic inherited eye diseases. [Preimplantacni geneticka diagnostika a dedicna onemocneni oka] <i>Ceska a Slovenska Oftalmologie: Casopis Ceske Oftalmologicke Spolecnosti a Slovenske Oftalmologicke Spolecnosti</i> , 72(5), 167-171.	no	El propósito de este artículo es proporcionar una visión general de los trastornos oculares para los cuales se ha llevado a cabo el diagnóstico genético preimplantacional (DGP).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28224801?dopt=abstract
Horiguchi, M., Miyake, Y., Kondo, M., Suzuki, S., Tanikawa, A., & Koo, H. M. (1995). Blue light-emitting diode built-in contact lens electrode can record human S-cone electroretinogram. <i>Investigative Ophthalmology & Visual Science</i> , 36(8), 1730-1732.	si	El propósito de este artículo es desarrollar un electrodo de lente de contacto con un diodo emisor de luz (LED) azul incorporado para registrar el electrorretinograma del electrorretinograma de cono de onda corta (cono S) (ERG) en humanos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7601654?dopt=abstract
Kellner, U., Wissinger, B., Tippmann, S., Kohl, S., Kraus, H., & Foerster, M. H. (2004). Blue cone monochromatism: Clinical findings in patients with mutations in the red/green opsin gene cluster. <i>Graefe's Archive for Clinical and Experimental Ophthalmology = Albrecht Von Graefes Archiv Fur Klinische Und Experimentelle Ophthalmologie</i> , 242(9), 729-735.	no	En nueve pacientes varones con disfunción congénita del cono (una familia, seis casos únicos, rango de edad: 9-55 años), se confirmaron las mutaciones en el grupo de genes rojo / verde opsina. Los hallazgos clínicos se analizaron retrospectivamente. En una familia y tres casos únicos, se encontró un solo gen híbrido rojo-verde que portaba una mutación Cys203Arg.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15069569?dopt=abstract
Kerrison, J. B., Vagefi, M. R., Barmada, M. M., & Maumenee, I. H. (1999). Congenital motor nystagmus linked to Xq26-q27. <i>American Journal of Human Genetics</i> , 64(2), 600-607.	si	Para este artículo, tres familias con CMN (nistagmo motor congénito) heredadas en un patrón X-linked, irregularmente dominante, fueron investigadas con análisis de ligamiento y gen candidato. La penetrancia entre portadoras obligadas fue del 54%. La evaluación de marcadores en la región de los genes para OA (albinismo ocular), CSNB (ceguera nocturna estacionaria congénita) y BCM ligados a X no reveló ninguna evidencia de vinculación, lo que respalda la hipótesis de que CMN representa una entidad distinta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9973299?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Kohl, S. (2009). Genetic causes of hereditary cone and cone-rod dystrophies. [Genetische Ursachen erblicher Erkrankungen der Zapfen-Photorezeptoren] <i>Der Ophthalmologe: Zeitschrift Der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft</i> , 106(2), 109-115.	si	Este artículo tiene como objetivo revisar el conocimiento actual de los genes y las mutaciones involucradas en estos trastornos raros que afectan principalmente al sistema de fotorreceptores de cono. Para eso, los autores hicieron búsquedas de literatura y bases de datos y un resumen de nuestros propios análisis genéticos moleculares en pacientes afectados por acromatopsia, monocromatismo de cono azul y distrofia de conos y conos y conos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19184602?dopt=abstract
Kohl, S., & Hamel, C. P. (2011). Clinical utility gene card for: Blue cone monochromatism. <i>European Journal of Human Genetics: EJHG</i> , 19(6), 10.1038/ejhg.2010.232. Epub 2011 Jan 26.	si	En Pubmed no hay resumen de este artículo, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21267011?dopt=abstract
Kurent, A., Stirn-Kranjc, B., & Brecelj, J. (2015). Electroretinographic characteristics in children with infantile nystagmus syndrome and early-onset retinal dystrophies. <i>European Journal of Ophthalmology</i> , 25(1), 33-42.	no	El propósito de este artículo es diferenciar las distrofias retinianas de inicio temprano sobre la base de las características del electroretinograma (ERG) en niños con síndrome de nistagmo infantil (INS). Treinta y siete niños con INS y distrofias de retina de aparición temprana se incluyeron, con diagnóstico según los hallazgos clínicos y de ERG. Se usaron tres protocolos ERG según la edad del niño y se siguieron 17 niños con 2 protocolos: 27 (promedio 2,1 años) se registraron con electrodos cutáneos para estimulación flash, 16 (promedio 6,5 años) con electrodos cutáneos para estimulación de campo completo, y 11 (promedio 12.2 años) con electrodos HK para estimulación de campo completo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25096283?dopt=abstract
Ladekjaer-Mikkelsen, A. S., Rosenberg, T., & Jorgensen, A. L. (1996). A new mechanism in blue cone monochromatism. <i>Human Genetics</i> , 98(4), 403-408.	si	En este artículo se describe un caso clínico de BCM causado por una nueva mutación en la que se eliminó el exón 4 de un gen de pigmento rojo aislado. El hallazgo representa la primera delección intragénica aún descrita entre los genes de pigmento rojo y verde.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8792812?dopt=abstract
Lorenz, B., Wegscheider, E., Hamel, C., Preising, M. N., & Stieger, K. (2017). Spatially resolved spectral sensitivities as a potential read-out parameter in clinical gene therapeutic trials. <i>Ophthalmic Research</i> , 58(4), 194-202.	no	Para este artículo se analiza una muestra de 3 sujetos sanos, 6 pacientes con deficiencia de RPE65 (edades comprendidas entre 11 y 45 años) y 3 pacientes con trastornos de disfunción del cono se sometieron a pruebas de sensibilidad espectral (SST) en condiciones de adaptación a la luz y la oscuridad utilizando un perimetro modificado Humphrey Field Analyzer.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28697496?dopt=abstract
Luo, X., Cideciyan, A. V., Iannaccone, A., Roman, A. J., Ditta, L. C., Jennings, B. J., et al. (2015). Blue cone monochromacy: Visual function and efficacy outcome measures for clinical trials. <i>PloS One</i> , 10(4), e0125700.	si	Para este artículo se analizaron los casos de varios pacientes con BCM (n = 25, edades 5-72) se estudiaron con perimetría cromática estática y cinética, pruebas de sensibilidad de campo completo y grabaciones de movimientos oculares. La visión en la fóvea y parafovea fue probada con microperimetría cromática.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25909963?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Maguire, J., Parry, N. R. A., Kremers, J., Murray, I. J., & McKeefry, D. (2018). Human S-cone electroretinograms obtained by silent substitution stimulation. <i>Journal of the Optical Society of America. A, Optics, Image Science, and Vision</i> , 35(4), B11–B18.	no	Usamos estímulos de sustitución silenciosa triple para caracterizar electrorretinogramas de cono S humanos (ERG) en tricrómicos normales.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29603933
Michaelides, M., Hunt, D. M., & Moore, A. T. (2004). The cone dysfunction syndromes. <i>The British Journal of Ophthalmology</i> , 88(2), 291-297.	no	El objetivo de este trabajo es revisar el conocimiento actual relacionado con los síndromes de disfunción del cono, con la discusión de los diversos fenotipos, los genes actualmente mapeados y las relaciones genotipo-fenotipo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14736794?dopt=abstract
Michaelides, M., Johnson, S., Simunovic, M. P., Bradshaw, K., Holder, G., Mollon, J. D., et al. (2005). Blue cone monochromatism: A phenotype and genotype assessment with evidence of progressive loss of cone function in older individuals. <i>Eye (London, England)</i> , 19(1), 2-10.	si	El objetivo de este artículo es realizar una evaluación clínica y psicofísica detallada de los miembros de tres familias británicas afectadas con monocromatismo de cono azul (BCM) y determinar la base molecular de la enfermedad en estas familias.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15094734?dopt=abstract
Moskowitz, A., Hansen, R. M., Akula, J. D., Eklund, S. E., & Fulton, A. B. (2009). Rod and rod-driven function in achromatopsia and blue cone monochromatism. <i>Investigative Ophthalmology & Visual Science</i> , 50(2), 950-958.	si	El objetivo de este artículo es evaluar el fotorreceptor de la vara y la función retiniana posreceptor en pacientes pediátricos con acromatopsia (ACHR) y monocromatismo de cono azul (BCM) utilizando procedimientos electroretinográficos (ERG) contemporáneos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18824728?dopt=abstract
Ohmi, G., Gottlob, I., Wizov, S. S., & Reinecke, R. D. (1999). Rod monochromatism and blue cone monochromatism: Pupillary, accommodative and convergence reactions to darkness. <i>Binocular Vision & Strabismus Quarterly</i> , 14(4), 291-298.	si	El objetivo de este artículo es dilucidar el mecanismo de la constricción pupilar paradójica a la oscuridad (PPCD) y las características clínicas que facilitan este fenómeno. Se estudiaron seis monocromas de varilla, tres monocromáticas de cono azul, tres portadoras de BCM obligatorias y diez controles de igual edad. Las respuestas pupilares, las refracciones y las posiciones de los ojos se midieron con un refractómetro de infrarrojos, con y sin iluminación de la sala de fondo, mientras se grababan simultáneamente en cinta de video VHS (infrarrojo) desde el inicio de la oscuridad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10652380?dopt=abstract
Orosz, O., Rajta, I., Vajas, A., Takacs, L., Csutak, A., Fodor, M., et al. (2017). Myopia and late-onset progressive cone dystrophy associate to LVAVA/MVAVA exon 3 interchange haplotypes of opsin genes on chromosome X. <i>Investigative Ophthalmology & Visual Science</i> , 58(3), 1834-1842.	no	En este artículo, describiremos una nueva correlación genotipo-fenotipo atribuida a los raros haplotipos de intercambio del exón 3 presentes simultáneamente en los genes opsina sensibles a la longitud de onda media y larga (genes L-y opsina-M). Se investigó una familia multigeneracional con miopía alta ligada a X y distrofia de cono.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28358949?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Pieh, C., Simonsz-Toth, B., & Gottlob, I. (2008). Nystagmus characteristics in congenital stationary night blindness (CSNB). <i>The British Journal of Ophthalmology</i> , 92(2), 236-240.	no	El objetivo de este artículo es analizar las características del nistagmo en pacientes con ceguera nocturna estacionaria congénita (CSNB) para la diferenciación de otras formas de nistagmo en la primera infancia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18227204?dopt=abstract
Pinckers, A. (1992). Berson test for blue cone monochromatism. <i>International Ophthalmology</i> , 16(3), 185-186.	si	En Pubmed no hay resumen de este artículo, pero por el título se puede deducir que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1452423?dopt=abstract
Poloschek, C. M., & Kohl, S. (2010). Achromatopsia. [Achromatopsie] <i>Der Ophthalmologe: Zeitschrift Der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft</i> , 107(6), 571-80; quiz 581-2.	no	En este artículo se comenta que las enfermedades de cono hereditario se manifiestan como trastornos progresivos o estacionarios. Entre los trastornos del cono estacionario, la acromatopsia autosómica recesiva ocurre con mayor frecuencia y comienza dentro de los primeros meses de vida con nistagmo y fotofobia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20533046?dopt=abstract
Rossi, E. A., Achtman, R. L., Guidon, A., Williams, D. R., Roorda, A., Bavelier, D., et al. (2013). Visual function and cortical organization in carriers of blue cone monochromacy. <i>PloS One</i> , 8(2), e57956.	si	En este artículo se comenta que los portadores de monocromía de cono azul tienen menos fotorreceptores de cono de lo normal. Y se examina cómo esta alteración a nivel de la retina afecta la función visual y la organización cortical en estos individuos. La resolución visual y la sensibilidad al contraste se midieron en el lugar de fijación retinal preferido y se probó la resolución visual en dos ubicaciones excéntricas (2,5 ° y 8 °) solo con corrección de las gafas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23469117?dopt=abstract
Sadowski, B., & Zrenner, E. (1994). Differential diagnosis of cone dystrophies. [Differentialdiagnostik der Zapfendystrophien] <i>Der Ophthalmologe: Zeitschrift Der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft</i> , 91(6), 719-729.	si	En este artículo se compararon los hallazgos electrofisiológicos y psicofísicos registrados en 70 pacientes con tres enfermedades hereditarias del sistema de conos: monocromatismo de cono azul, distrofia de conos y conos y distrofia de cono selectiva. El monocromatismo del cono azul se distingue de las otras dos enfermedades por una reducción de la agudeza visual desde la infancia, sin progresión y con un modo de herencia ligado al sexo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7849422?dopt=abstract
Scoles, D., Flatter, J. A., Cooper, R. F., Langlo, C. S., Robison, S., Neitz, M., et al. (2016). Assessing photoreceptor structure associated with ellipsoid zone disruptions visualized with optical coherence tomography. <i>Retina (Philadelphia, Pa.)</i> , 36(1), 91-103.	si	El propósito de este artículo es comparar imágenes de interrupciones de la capa de fotorreceptores obtenidas con tomografía de coherencia óptica (OCT) y óptica de exploración óptica de escaneo adaptativo (AOSLO) en una variedad de estados patológicos. Cinco sujetos con disrupción de zona elipsoide fotorreceptora según OCT y diagnóstico clínico de traumatismo ocular cerrado de globo cerrado (n = 2), telangiectasia macular tipo 2 (n = 1), monocromía de cono azul (n = 1) o cono-varilla distrofia (n = 1) fueron incluidos. Las imágenes se adquirieron dentro y alrededor de las lesiones de los fotorreceptores usando OCT de dominio espectral, AOSLO confocal y AOSLO con detector de división.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26166796?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Sobol, W. M., Kimura, A. E., Kardon, R. H., & Thompson, H. S. (1991). Pupillary constriction to darkness in a patient with blue-cone monochromatism. <i>Journal of Clinical Neuro-Ophthalmology</i> , 11(1), 53-54.	si	Un paciente masculino de 17 años presentó fotofobia bilateral, visión deficiente del color, agudeza visual de 20 / 80-20 / 200, nistagmo y mostró fondo de ojo normal. La electrorretinografía reveló evidencia de monocromatismo de cono azul. Este paciente mostró constricción de las pupilas a la oscuridad o al fenómeno pupilar paradójico	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1827461?dopt=abstract
Terasaki, H., & Miyake, Y. (1992). Japanese family with blue cone monochromatism. <i>Japanese Journal of Ophthalmology</i> , 36(2), 132-141.	si	En este artículo se ha estudiado la visión del color y la función ocular de tres miembros de una familia con BCM y un portador femenino de la misma familia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1513061?dopt=abstract
Terasaki, H., & Miyake, Y. (1992). The properties of visual functions and familial analysis in blue cone monochromatism. <i>Nippon Ganka Gakkai Zasshi</i> , 96(4), 523-530.	si	En este artículo se analiza el caso de una familia japonesa con BCM y estudiamos los hallazgos oculares de tres miembros afectados y un portador femenino. Dos de los tres miembros afectados mostraron propiedades únicas de BCM en sus funciones visuales, incluida la visión del color y el ERG. Un miembro afectado, un hermano de su madre (43 años), mostró una visión cromática acromática. Tenía retinopatía diabética y cataratas moderadas, lo que podría haber alterado su función conservada de cono azul, lo que resulta en la visión acromática. Un portador femenino mostró una función visual normal, excepto que su ERG fotópico se redujo ligeramente en amplitud.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1621595?dopt=abstract
Terasaki, H., & Miyake, Y. (1995). Association of acquired color vision defects in blue cone monochromatism. <i>Japanese Journal of Ophthalmology</i> , 39(1), 55-59.	si	En este artículo se estudiaron las funciones retinianas de un hombre de 43 años con retinopatía diabética en una familia afectada por monocromatismo de cono azul.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7643484?dopt=abstract
Trimarchi, F. (1992). Neuro-ophthalmology. <i>Current Opinion in Neurology and Neurosurgery</i> , 5(5), 740-743.	no	En este artículo se revisan la anatomía, la neurofisiología, la semiología y la patología de los reflejos pupilares. Se discuten avances recientes en la demostración de las vías del cerebro medio que se proyectan hacia y desde el núcleo de Edinger-Westphal (EW).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1392147?dopt=abstract
Weale, R. A. (1953). Cone-monochromatism. <i>The Journal of Physiology</i> , 121(3), 548-569.	no	En Pubmed no hay resumen de este artículo, pero por el título se puede deducir que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/13097391?dopt=abstract

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Weiss, A. H., & Biersdorf, W. R. (1989). Blue cone monochromatism. <i>Journal of Pediatric Ophthalmology and Strabismus</i> , 26(5), 218-223.	si	En este artículo se estudian los casos de cuatro pacientes con BCM probado por tener sensibilidades espectrales pico en la región azul del espectro visible (cerca de 440 nm).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2795409?dopt=abstract
Yatsenko, S. A., Bakos, H. A., Vitullo, K., Kedrov, M., Kishore, A., Jennings, B. J., et al. (2016). High-resolution microarray analysis unravels complex Xq28 aberrations in patients and carriers affected by X-linked blue cone monochromacy. <i>Clinical Genetics</i> , 89(1), 82-87.	si	En este estudio se aplica la técnica Microarray CGH dirigido a cromosomas X de alta resolución para probar reordenamientos en hombres con BCM y portadores femeninos de tres familias no relacionadas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26153062?dopt=abstract
Yee, R. D., Farley, M. K., Bateman, J. B., & Martin, D. A. (1985). Eye movement abnormalities in rod monochromatism and blue-cone monochromatism. <i>Graefe's Archive for Clinical and Experimental Ophthalmology = Albrecht Von Graefes Archiv Fur Klinische Und Experimentelle Ophthalmologie</i> , 223(2), 55-59.	si	En este artículo se registraron los movimientos oculares con electrooculografía en siete pacientes con monocromatismo de varilla (RM) y cinco con monocromatismo de cono azul (BCM).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3874117?dopt=abstract

Tabla 39. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Monocromatismo de conos azules. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Thiadens, A.A., Somervuo, V., van den Born, L.I., Roosing, S., van Schooneveld, M.J., Kuijpers, R.W., van Moll-Ramirez, N., Cremers, F.P., Hoyng, C.B. & Klaver, C.C. 2010, "Progressive loss of cones in achromatopsia: an imaging study using spectral-domain optical coherence tomography", <i>Investigative ophthalmology & visual science</i> , vol. 51, no. 11, pp. 5952-5957.	no	En este artículo se indica que La acromatopsia (ACHM) es un trastorno autosómico recesivo conos con una supuesta naturaleza estacionaria y solo unos pocos genes causantes. Los estudios en animales sugieren que ACHM puede ser un buen candidato para la terapia génica correctiva. La implementación futura de esta terapia en humanos requiere la presencia de células cónicas viables en la retina. Y se determinó la presencia de células cónicas en ACHM, en función de la edad. La apariencia y el grosor de todas las capas retinianas se evaluaron mediante tomografía de coherencia óptica de dominio espectral (SD-OCT) en 40 pacientes ACHM (intervalo de edad, 4-70 años) con mutaciones conocidas en los genes CNGB3, CNGA3 y PDE6C. Se hizo una comparación con 55 sujetos de control sanos de la misma edad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Progressive+loss+of+cones+in+achromatopsia%3A+an+imaging+study+using+spectral-domain+optical+coherence+tomography

Tabla 40. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Monocromatismo de conos azules. (Elaboración propia)

5.17.- Neurofibromatosis tipo 1

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Alaggio, R., Turrini, R., Boldrin, D., Merlo, A., Gambini, C., Ferrari, A., ... Rosato, A. (2013). Survivin expression and prognostic significance in pediatric malignant peripheral nerve sheath tumors (MPNST). <i>PLoS One</i> , 8(11), e80456. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0080456	si	En este estudio, los autores se centran en MPNST (tumores malignos de la vaina del nervio periférico) pediátrico que surge en las primeras 2 décadas de vida, ya que representan uno de los sarcomas de tejido blando no rhabdomiomasarcomatosos más frecuentes en niños. Como se ha encontrado que la expresión de survivina específica del cáncer es un marcador eficaz para la detección del cáncer y la predicción de resultados, se analizó la expresión de survivina en 35 muestras tumorales derivadas de pacientes jóvenes afectados por MPNST esporádica y neurofibromatosis tipo 1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24303016
Anghileri, M., Miceli, R., Fiore, M., Mariani, L., Ferrari, A., Mussi, C., ... Gronchi, A. (2006). Malignant peripheral nerve sheath tumors: prognostic factors and survival in a series of patients treated at a single institution. <i>Cancer</i> , 107(5), 1065–1074. https://doi.org/10.1002/cncr.22098	si	En este estudio se analizan 205 pacientes con MPNST localizado que se sometieron a cirugía en el Istituto Nazionale per lo Studio e la Cura dei Tumori (Milán, Italia) durante más de 25 años fueron revisados. Cuarenta y seis pacientes tenían síndrome concomitante de NF-1 (neurofibromatosis tipo 1) y 159 pacientes no.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16881077
Brekke, H. R., Kolberg, M., Skotheim, R. I., Hall, K. S., Bjerkehagen, B., Risberg, B., ... Lothe, R. A. (2009). Identification of p53 as a strong predictor of survival for patients with malignant peripheral nerve sheath tumors. <i>Neuro-Oncology</i> , 11(5), 514–528. https://doi.org/10.1215/15228517-2008-127	si	El objetivo de este estudio fue identificar nuevos biomarcadores pronósticos con impacto clínico en el tumor maligno de la vaina del nervio periférico (MPNST). Se han utilizado microarrays de tejido (TMA) para evaluar la expresión in situ de 14 proteínas reguladoras del ciclo celular en 64 pacientes bien caracterizados MPNST: 36 esporádicos y 28 con neurofibromatosis tipo 1 (NF1).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19182148
Brekke, H. R., Ribeiro, F. R., Kolberg, M., Agesen, T. H., Lind, G. E., Eknaes, M., ... Lothe, R. A. (2010). Genomic changes in chromosomes 10, 16, and X in malignant peripheral nerve sheath tumors identify a high-risk patient group. <i>Journal of Clinical Oncology : Official Journal of the American Society of Clinical Oncology</i> , 28(9), 1573–1582. https://doi.org/10.1200/JCO.2009.24.8989	si	En este estudio se recogieron muestras de 48 MPNST y 10 neurofibromas de 51 pacientes con (n = 31) o sin (n = 20) neurofibromatosis tipo 1 (NF1).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20159821
Brenner, W., Friedrich, R. E., Gawad, K. A., Hagel, C., von Deimling, A., de Wit, M., ... Mautner, V. F. (2006). Prognostic relevance of FDG PET in patients with neurofibromatosis type-1 and malignant peripheral nerve sheath tumours. <i>European Journal of Nuclear Medicine and Molecular Imaging</i> , 33(4), 428–432. https://doi.org/10.1007/s00259-005-0030-1	si	En este artículo se comenta que en pacientes con neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y tumores malignos de la vaina del nervio periférico (MPNST), las tasas de supervivencia son bajas y el tiempo hasta la muerte suele ser Dado que la histopatología y la clasificación del tumor no están bien correlacionadas con el pronóstico, nuestro objetivo fue evaluar el potencial de (18) F-fluorodesoxiglucosa tomografía por emisión de positrones (FDG PET) para la predicción del resultado del paciente en MPNST.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16404595
Broniscer, A., Gajjar, A., Bhargava, R., Langston, J. W., Heideman, R., Jones, D., ... Taylor, J. (1997). Brain stem involvement in children with neurofibromatosis type 1: role of magnetic resonance imaging and spectroscopy in the distinction from diffuse pontine glioma. <i>Neurosurgery</i> , 40(2), 331–338.	si	El objetivo de este artículo es evaluar la capacidad de la resonancia magnética (MRI) y la espectroscopía de resonancia magnética de protones (MRS) para distinguir la neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) con la ampliación del tronco encefálico del glioma pontino difuso (PG) en pacientes pediátricos	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9007866

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Broniscer, A., Ke, W., Fuller, C. E., Wu, J., Gajjar, A., & Kun, L. E. (2004). Second neoplasms in pediatric patients with primary central nervous system tumors: the St. Jude Children's Research Hospital experience. <i>Cancer</i> , 100(10), 2246–2252. https://doi.org/10.1002/cncr.20253	no	En este artículo los autores revisaron los datos clínicos y de tratamiento de todos los pacientes institucionales menores de 22 años de edad al momento del diagnóstico de un tumor primario del SNC (tumores pediátricos del sistema nervioso central) que desarrolló cualquier tipo de SN (segundos neoplasmas). Los pacientes con neurofibromatosis tipo 1 fueron excluidos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15139071
Brown, R. M., Klesse, L. J., & Le, L. Q. (2010). Cutaneous features predict paraspinal neurofibromas in neurofibromatosis type 1. <i>The Journal of Investigative Dermatology</i> , 130(9), 2167–2169. https://doi.org/10.1038/jid.2010.206	si	En este artículo se describe una nueva ecuación de "NF-1Score" que emplea cuatro rasgos fácilmente observables para predecir la presencia de neurofibromas paraespinales, ya que en la neurofibromatosis tipo 1 (NF-1), la transformación maligna de los neurofibromas plexiformes internos tiene un mal pronóstico, en parte porque no son evidentes clínicamente. Esta herramienta puede identificar a pacientes en riesgo durante el examen regular para ayudar a reducir la mortalidad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20711205
Cappelli, C., Grill, J., Raquin, M., Pierre-Kahn, A., Lellouch-Tubiana, A., Terrier-Lacombe, M. J., ... Kalifa, C. (1998). Long-term follow up of 69 patients treated for optic pathway tumours before the chemotherapy era. <i>Archives of Disease in Childhood</i> , 79(4), 334–338.	no	En este artículo se analizan los resultados a largo plazo del tratamiento conservador con radioterapia en pacientes con tumores de vía óptica. Los 69 pacientes fueron sintomáticos en el momento del diagnóstico y la mayoría de los neoplasmas involucraron el quiasma óptico y el hipotálamo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9875044
Broniscer, A., Ke, W., Fuller, C. E., Wu, J., Gajjar, A., & Kun, L. E. (2004). Second neoplasms in pediatric patients with primary central nervous system tumors: the St. Jude Children's Research Hospital experience. <i>Cancer</i> , 100(10), 2246–2252. https://doi.org/10.1002/cncr.20253	no	En este artículo los autores revisaron los datos clínicos y de tratamiento de todos los pacientes institucionales menores de 22 años de edad al momento del diagnóstico de un tumor primario del SNC (tumores pediátricos del sistema nervioso central) que desarrolló cualquier tipo de SN (segundos neoplasmas). Los pacientes con neurofibromatosis tipo 1 fueron excluidos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15139071
Brown, R. M., Klesse, L. J., & Le, L. Q. (2010). Cutaneous features predict paraspinal neurofibromas in neurofibromatosis type 1. <i>The Journal of Investigative Dermatology</i> , 130(9), 2167–2169. https://doi.org/10.1038/jid.2010.206	si	En este artículo se describe una nueva ecuación de "NF-1Score" que emplea cuatro rasgos fácilmente observables para predecir la presencia de neurofibromas paraespinales, ya que en la neurofibromatosis tipo 1 (NF-1), la transformación maligna de los neurofibromas plexiformes internos tiene un mal pronóstico, en parte porque no son evidentes clínicamente. Esta herramienta puede identificar a pacientes en riesgo durante el examen regular para ayudar a reducir la mortalidad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20711205
Cappelli, C., Grill, J., Raquin, M., Pierre-Kahn, A., Lellouch-Tubiana, A., Terrier-Lacombe, M. J., ... Kalifa, C. (1998). Long-term follow up of 69 patients treated for optic pathway tumours before the chemotherapy era. <i>Archives of Disease in Childhood</i> , 79(4), 334–338.	no	En este artículo se analizan los resultados a largo plazo del tratamiento conservador con radioterapia en pacientes con tumores de vía óptica. Los 69 pacientes fueron sintomáticos en el momento del diagnóstico y la mayoría de los neoplasmas involucraron el quiasma óptico y el hipotálamo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9875044

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Carli, M., Ferrari, A., Mattke, A., Zanetti, I., Casanova, M., Bisogno, G., ... Treuner, J. (2005). Pediatric malignant peripheral nerve sheath tumor: the Italian and German soft tissue sarcoma cooperative group. <i>Journal of Clinical Oncology: Official Journal of the American Society of Clinical Oncology</i> , 23(33), 8422–8430. https://doi.org/10.1200/JCO.2005.01.4886	si	El objetivo de este artículo es evaluar el valor de la quimioterapia y la radioterapia en niños con tumores malignos de la vaina del nervio periférico (MPNST) e identificar los factores de riesgo asociados con el resultado. Un total de 167 pacientes elegibles no tratados inscritos en los estudios italianos y alemanes entre 1975 y 1998 ingresaron a este análisis. Diecisiete por ciento de los pacientes tenían neurofibromatosis tipo 1 (NF1). La quimioterapia se administró al 74% de los pacientes; la radioterapia se administró al 38% de los pacientes	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16293873
Cheuk, D. K. L., Chiang, A. K. S., Ha, S. Y., & Chan, G. C. F. (2013). Malignancies in Chinese patients with neurofibromatosis type 1. <i>Hong Kong Medical Journal = Xianggang Yi Xue Za Zhi</i> , 19(1), 42–49.	si	El objetivo de este artículo es investigar el patrón de malignidades en pacientes chinos con neurofibromatosis tipo 1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23378354
Chong, A. L., Pole, J. D., Scheinemann, K., Hukin, J., Tabori, U., Huang, A., ... Bartels, U. (2013). Optic pathway gliomas in adolescence—time to challenge treatment choices? <i>Neuro-Oncology</i> , 15(3), 391–400. https://doi.org/10.1093/neuonc/nos312	no	Este estudio retrospectivo describe las características clínicas, los regímenes de tratamiento y los resultados en adolescentes con OPHG (vía óptica / glioma hipotalámico) diagnosticado durante 1990-2006. Se comparó la supervivencia libre de progresión con la de una cohorte de niños más pequeños (<10 años).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23295772
Cohen, B. H., & Rothner, A. D. (1989). Incidence, types, and management of cancer in patients with neurofibromatosis. <i>Oncology (Williston Park, N.Y.)</i> , 3(9), 23-30; discussion 34, 37–38.	si	En este artículo los autores discuten las características displásicas y malignas asociadas con NF y el concepto de NF como una "neurocristopatía".	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2518324
Crucis, A., Richer, W., Brugieres, L., Bergeron, C., Marie-Cardine, A., Stephan, J.-L., ... Bourdeaut, F. (2015). Rhabdomyosarcomas in children with neurofibromatosis type I: A national historical cohort. <i>Pediatric Blood & Cancer</i> , 62(10), 1733–1738. https://doi.org/10.1002/pbc.25556	si	En este artículo se presenta una serie retrospectiva nacional de 16 RMS en pacientes con neurofibromatosis tipo 1 (NF1) durante la infancia. Dentro de un período de 20 años.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25893277
Demir, H. A., Varan, A., Yalcin, B., Akyuz, C., Kutluk, T., & Buyukpamukcu, M. (2012). Malignant peripheral nerve sheath tumors in childhood: 13 cases from a single center. <i>Journal of Pediatric Hematology/Oncology</i> , 34(3), 204–207. https://doi.org/10.1097/MPH.0b013e31822d4cef	no	El objetivo de este artículo fue revisar las características clínicas, los resultados del tratamiento y los resultados en pacientes pediátricos con tumores malignos de la vaina del nervio periférico (MPNST). Se revisaron los archivos de 13 niños diagnosticados con MPNST y tratados en nuestro hospital entre 1988 y 2009 para conocer las características clínicas, los resultados del tratamiento y los resultados.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22031121

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Dodgshun, A. J., Maixner, W. J., Heath, J. A., Sullivan, M. J., & Hansford, J. R. (2016). Single agent carboplatin for pediatric low-grade glioma: A retrospective analysis shows equivalent efficacy to multiagent chemotherapy. <i>International Journal of Cancer</i> , 138(2), 481–488. https://doi.org/10.1002/ijc.29711	no	En este análisis retrospectivo, el agente único carboplatino muestra una eficacia comparable a la quimioterapia multiagente histórica para el tratamiento de pacientes con LGG (gliomas pediátricos de bajo grado) irresecable.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26235348
Dunn, G. P., Spiliopoulos, K., Plotkin, S. R., Hornicek, F. J., Harmon, D. C., Delaney, T. F., & Williams, Z. (2013). Role of resection of malignant peripheral nerve sheath tumors in patients with neurofibromatosis type 1. <i>Journal of Neurosurgery</i> , 118(1), 142–148. https://doi.org/10.3171/2012.9.JNS101610	si	En este artículo se pretende examinar qué papel desempeña la extensión de la resección y otras covariables en la supervivencia a largo plazo de los pacientes con NF1 en el contexto de MPNST. Los autores revisaron retrospectivamente los registros de 23 pacientes adultos con NF1 que se sometieron a cirugía para MPNST en su institución entre 1991 y 2008.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23101443
Endo, M., Yamamoto, H., Setsu, N., Kohashi, K., Takahashi, Y., Ishii, T., ... Oda, Y. (2013). Prognostic significance of AKT/mTOR and MAPK pathways and antitumor effect of mTOR inhibitor in NF1-related and sporadic malignant peripheral nerve sheath tumors. <i>Clinical Cancer Research : An Official Journal of the American Association for Cancer Research</i> , 19(2), 450–461. https://doi.org/10.1158/1078-0432.CCR-12-1067	no	Los objetivos de este estudio son examinar la correlación entre la activación de estas vías y los factores clinicopatológicos o pronósticos e identificar moléculas diana candidatas en MPNST. Además, evaluamos los efectos antitumorales del inhibidor del objetivo candidato.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23209032
Friedman, J. M. (1999). Epidemiology of neurofibromatosis type 1. <i>American Journal of Medical Genetics</i> , 89(1), 1–6.	si	En este artículo se comenta que la prevalencia de neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es aproximadamente 1 / 3,000. No se conocen grupos étnicos en los que NF1 no aparezca o sea inusualmente común. La prevalencia es algo mayor en los niños pequeños que en los adultos, una diferencia que probablemente resulte, al menos en parte, de la muerte temprana de algunos pacientes con NF1. NF1 es completamente penetrante en adultos, pero muchas características de la enfermedad aumentan en frecuencia o gravedad con la edad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10469430
Friedrich, R. E., Hartmann, M., & Mautner, V. F. (2007). Malignant peripheral nerve sheath tumors (MPNST) in NF1-affected children. <i>Anticancer Research</i> , 27(4A), 1957–1960.	si	El objetivo de este estudio fue determinar el resultado de los niños afectados con NF1 que desarrollaron un MPNST. Durante el período de 1985 a 2005, seguimos a 52 pacientes NF1 con MPNST en el departamento de pacientes ambulatorios de los autores.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17649804
Gasparotto, D., Rossi, S., Polano, M., Tamborini, E., Lorenzetto, E., Sbaraglia, M., ... Maestro, R. (2017). Quadruple-Negative GIST Is a Sentinel for Unrecognized Neurofibromatosis Type 1 Syndrome. <i>Clinical Cancer Research : An Official Journal of the American Association for Cancer Research</i> , 23(1), 273–282. https://doi.org/10.1158/1078-0432.CCR-16-0152	no	Este estudio pretende arrojar luz sobre los impulsores moleculares de los GIST cuádruple negativos. Veintidós GIST esporádicos cuádruple negativos, sin asociación previa con el síndrome de neurofibromatosis tipo 1, fueron molecularmente perfilados para un panel de genes que pertenecen a las vías de la tirosina quinasa o estuvieron implicados previamente en los GIST.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27390349

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Gnekow, A. K., Falkenstein, F., von Hornstein, S., Zwiener, I., Berkefeld, S., Bison, B., ... Faldum, A. (2012). Long-term follow-up of the multicenter, multidisciplinary treatment study HIT-LGG-1996 for low-grade glioma in children and adolescents of the German Speaking Society of Pediatric Oncology and Hematology. <i>Neuro-Oncology</i> , 14(10), 1265–1284. https://doi.org/10.1093/neuonc/nos202	si	En este estudio, se trata de determinar los factores clínicos para la progresión y la supervivencia. 28 pacientes tenían síndrome diencefálico, 44 tenían diseminación y 108 tenían neurofibromatosis tipo 1 (NF-1).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22942186
Goutagny, S., & Kalamarides, M. (2010). Meningiomas and neurofibromatosis. <i>Journal of Neuro-Oncology</i> , 99(3), 341–347. https://doi.org/10.1007/s11060-010-0339-x	no	En este artículo se comenta que la neurofibromatosis tipo 2 (NF2) es un raro trastorno genético que predispone a múltiples tumores benignos del sistema nervioso. Los meningiomas ocurren en aproximadamente la mitad de los pacientes con NF2, y con frecuencia son múltiples.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20714782
Hernaiz Driever, P., von Hornstein, S., Pietsch, T., Kortmann, R., Warmuth-Metz, M., Emser, A., & Gnekow, A. K. (2010). Natural history and management of low-grade glioma in NF-1 children. <i>Journal of Neuro-Oncology</i> , 100(2), 199–207. https://doi.org/10.1007/s11060-010-0159-z	si	En este artículo se comenta que el estudio HIT-LGG 1996 tuvo como objetivo observar la historia natural de LGG pediátrico y posponer la irradiación en niños más jóvenes mediante el uso de carboplatino y vincristina en caso de que se requiriera tratamiento no quirúrgico. Un total de 109 de 1.044 (10.4%) pacientes con protocolo tenían un rasgo genético NF-1 [57 pacientes mujeres; mediana de edad 5.1 años (rango 1-15.4 años)]	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20352473
Hirbe, A. C., Pekmezci, M., Dahiya, S., Apicelli, A. J., Van Tine, B. A., Perry, A., & Gutmann, D. H. (2014, March). BRAFV600E mutation in sporadic and neurofibromatosis type 1-related malignant peripheral nerve sheath tumors. <i>Neuro-Oncology</i> . England. https://doi.org/10.1093/neuonc/not248	si	Pubmed no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24366910
Hwang, I. K., Hahn, S. M., Kim, H. S., Kim, S. K., Kim, H. S., Shin, K.-H., ... Han, J. W. (2017). Outcomes of Treatment for Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumors: Different Clinical Features Associated with Neurofibromatosis Type 1. <i>Cancer Research and Treatment: Official Journal of Korean Cancer Association</i> , 49(3), 717–726. https://doi.org/10.4143/crt.2016.271	no	Este estudio tuvo como objetivo diferenciar clínicamente estos tipos de MPNST.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28052660
Jensen, A. D., Uhl, M., Chaudhri, N., Herfarth, K. K., Debus, J., & Roeder, F. (2015). Carbon Ion irradiation in the treatment of grossly incomplete or unresectable malignant peripheral nerve sheaths tumors: acute toxicity and preliminary outcome. <i>Radiation Oncology (London, England)</i> , 10, 109. https://doi.org/10.1186/s13014-015-0414-8	si	En este artículo se analizan retrospectivamente los casos de 11 pacientes con MPNST, que habían sido tratados con irradiación de iones de carbono (C12) en la institución de los autores entre 2010 y 2013. Todos los pacientes tenían enfermedad macroscópica medible al inicio de la radioterapia. La mediana de edad fue de 47 años (29-79). Los tumores se localizaron principalmente en la región pélvica / sacra (5 pacientes) y sinusal / orbital (5 pacientes). 5 pacientes presentados ya en situación recurrente, 3 pacientes habían sido irradiados previamente, y en 3 pacientes MPNST estaban asociados a neurofibromatosis tipo 1 (NF1).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25943106

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Johansson, G., Peng, P.-C., Huang, P.-Y., Chien, H.-F., Hua, K.-T., Kuo, M.-L., ... Lee, M.-J. (2014). Soluble AXL: a possible circulating biomarker for neurofibromatosis type 1 related tumor burden. <i>PloS One</i> , 9(12), e115916. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0115916	si	En este estudio se ha investigado el papel de la tirosina cinasa del receptor AXL en la tumorigénesis relacionada con NF1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25551830
Karajannis, M. A., Legault, G., Fisher, M. J., Milla, S. S., Cohen, K. J., Wisoff, J. H., ... Allen, J. C. (2014). Phase II study of sorafenib in children with recurrent or progressive low-grade astrocytomas. <i>Neuro-Oncology</i> , 16(10), 1408–1416. https://doi.org/10.1093/neuonc/nou059	no	Este estudio multicéntrico de fase II se realizó para determinar la tasa de respuesta a sorafenib, es un inhibidor multikinasa dirigido a BRAF, VEGFR, PDGFR y c-kit, en pacientes con PLGA (astrocitoma pediátrico de bajo grado) recurrente o progresivo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24803676
Kim, A., Stewart, D. R., Reilly, K. M., Viskochil, D., Miettinen, M. M., & Widemann, B. C. (2017). Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumors State of the Science: Leveraging Clinical and Biological Insights into Effective Therapies. <i>Sarcoma</i> , 2017, 7429697. https://doi.org/10.1155/2017/7429697	no	En este estudio se comenta que el tumor maligno de la vaina del nervio periférico (MPNST) es la principal causa de mortalidad en pacientes con neurofibromatosis tipo 1. En 2002, una declaración de consenso de MPNST revisó el conocimiento actual y proporcionó orientación para el diagnóstico y tratamiento de MPNST.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28592921
Kolberg, M., Holand, M., Agesen, T. H., Brekke, H. R., Liestol, K., Hall, K. S., ... Lothe, R. A. (2013). Survival meta-analyses for >1800 malignant peripheral nerve sheath tumor patients with and without neurofibromatosis type 1. <i>Neuro-Oncology</i> , 15(2), 135–147. https://doi.org/10.1093/neuonc/nos287	no	En este artículo se comenta que es necesario seguir trabajando en la identificación de alteraciones que contribuyan a la transformación, progresión y metástasis del MPNST junto con el seguimiento longitudinal, el biobanco y el intercambio de datos para desarrollar biomarcadores pronósticos y estrategias efectivas de prevención y terapéuticas para MPNST.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28592921
Kolberg, M., Holand, M., Lind, G. E., Agesen, T. H., Skotheim, R. I., Hall, K. S., ... Lothe, R. A. (2015). Protein expression of BIRC5, TK1, and TOP2A in malignant peripheral nerve sheath tumours--A prognostic test after surgical resection. <i>Molecular Oncology</i> , 9(6), 1129–1139. https://doi.org/10.1016/j.molonc.2015.02.005	no	El propósito del presente estudio fue encontrar nuevos enfoques para estratificar a pacientes con pronóstico bueno y malo y guiar mejor la intervención terapéutica para este cáncer agresivo de tejidos blandos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25769404
Kourea, H. P., Bilsky, M. H., Leung, D. H., Lewis, J. J., & Woodruff, J. M. (1998). Subdiaphragmatic and intrathoracic paraspinal malignant peripheral nerve sheath tumors: a clinicopathologic study of 25 patients and 26 tumors. <i>Cancer</i> , 82(11), 2191–2203.	no	El objetivo de este artículo es determinar los efectos del sitio anatómico en la presentación y el diagnóstico de los tumores malignos de la vaina del nervio periférico (MPNST) y en el tratamiento y los resultados de los pacientes, para ello, los autores iniciaron un estudio de estos tumores en diferentes sitios.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9610699

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Krishnatry, R., Zhukova, N., Guerreiro Stucklin, A. S., Pole, J. D., Mistry, M., Fried, I., ... Tabori, U. (2016). Clinical and treatment factors determining long-term outcomes for adult survivors of childhood low-grade glioma: A population-based study. <i>Cancer</i> , 122(8), 1261–1269. https://doi.org/10.1002/cncr.29907	no	Este estudio recopiló información de seguimiento poblacional para todos los pacientes con PLGG (glioma pediátrico de bajo grado) diagnosticados en Ontario, Canadá de 1985 a 2012 (n = 1202) y determinó los factores que afectan la supervivencia. Se determinó el impacto del tratamiento de radiación inicial sobre la supervivencia general (SG) para una cohorte de pacientes de Ontario y una cohorte de referencia independiente de la base de datos de Vigilancia, Epidemiología y Resultados finales.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26970559
Lamm, W., Schur, S., Kostler, W. J., Funovics, P., Windhager, R., Amann, G., ... Brodowicz, T. (2014). Clinical signs of neurofibromatosis impact on the outcome of malignant peripheral nerve sheath tumors. <i>Oncology</i> , 86(2), 122–126. https://doi.org/10.1159/000357137	si	El objetivo de este estudio retrospectivo fue evaluar la SG en pacientes MPNST esporádicos y asociados a NF1	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24480823
Le Guellec, S., Decouvelaere, A.-V., Filleron, T., Valo, I., Charon-Barra, C., Robin, Y.-M., ... Coindre, J.-M. (2016). Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumor Is a Challenging Diagnosis: A Systematic Pathology Review, Immunohistochemistry, and Molecular Analysis in 160 Patients From the French Sarcoma Group Database. <i>The American Journal of Surgical Pathology</i> , 40(7), 896–908. https://doi.org/10.1097/PAS.0000000000000655	si	En este artículo se evaluaron las características del paciente, el tumor y el tratamiento para identificar los factores pronósticos para la cohorte primaria definitiva de MPNST (n = 106). Veintinueve tumores (18,1%) diagnosticados inicialmente como MPNST se reclasificaron sobre la base de revisión histológica, IHC (inmunohistoquímica) y análisis molecular. Los pacientes con enfermedad NF1 comprendieron el 64% de la cohorte restante.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27158754
Lundar, T., Due-Tonnessen, B. J., Egge, A., Scheie, D., Brandal, P., Stensvold, E., & Due-Tonnessen, P. (2014). Neurosurgical treatment of pediatric low-grade midbrain tumors: a single consecutive institutional series of 15 patients. <i>Journal of Neurosurgery. Pediatrics</i> , 114(6), 598–603. https://doi.org/10.3171/2014.9.PEDS1462	no	En este estudio los autores delinean los resultados a largo plazo del tratamiento quirúrgico para el glioma mesencefálico pediátrico de bajo grado.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25325421
Masocco, M., Kodra, Y., Vichi, M., Conti, S., Kanieff, M., Pace, M., ... Taruscio, D. (2011). Mortality associated with neurofibromatosis type 1: a study based on Italian death certificates (1995-2006). <i>Orphanet Journal of Rare Diseases</i> , 6, 11. https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-11	si	En este artículo, la base de datos nacional de mortalidad y los registros individuales de causas múltiples se utilizaron para estimar la mortalidad asociada a NF1 en Italia en el período 1995-2006, para comparar la distribución de la edad al momento de la muerte (como indicador de supervivencia) a la de la población en general y para evaluar la relación entre NF1 y otras afecciones médicas al determinar si la distribución de las causas subyacentes de las muertes asociadas a NF1 difiere de la de la población general.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21439034
McCaughan, J. A., Holloway, S. M., Davidson, R., & Lam, W. W. K. (2007, July). Further evidence of the increased risk for malignant peripheral nerve sheath tumour from a Scottish cohort of patients with neurofibromatosis type 1. <i>Journal of Medical Genetics</i> . England. https://doi.org/10.1136/jmg.2006.048140	si	El objetivo de este estudio fue estimar el riesgo de por vida de MPNST en pacientes con NF1 en el sur de Escocia, utilizando registros de pacientes obtenidos de las Unidades Genéticas de Edimburgo y Glasgow y el Registro de Cáncer de Escocia. En el período 1993-2002, 14 pacientes con NF1 fueron diagnosticados con MPNST en una población de 3,5 millones.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17327286

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Merchant, T. E., Conklin, H. M., Wu, S., Lustig, R. H., & Xiong, X. (2009). Late effects of conformal radiation therapy for pediatric patients with low-grade glioma: prospective evaluation of cognitive, endocrine, and hearing deficits. <i>Journal of Clinical Oncology: Official Journal of the American Society of Clinical Oncology</i> , 27(22), 3691–3697. https://doi.org/10.1200/JCO.2008.21.2738	si	En este artículo se lleva a cabo un ensayo de fase II de radioterapia conformada (CRT) para estimar el control de la enfermedad mediante el uso de un margen de volumen objetivo clínico (CTV) de 10 mm.). Las localizaciones del tumor fueron diencéfalo (n = 58), hemisferio cerebral (n = 3) y cerebelo (n = 17). Sesenta y siete pacientes habían documentado o presumido tumores de grado 1 de la OMS, 25 pacientes tenían quimioterapia previa y 13 pacientes tenían neurofibromatosis tipo 1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19581536
Merchant, T. E., Kun, L. E., Wu, S., Xiong, X., Sanford, R. A., & Boop, F. A. (2009). Phase II trial of conformal radiation therapy for pediatric low-grade glioma. <i>Journal of Clinical Oncology: Official Journal of the American Society of Clinical Oncology</i> , 27(22), 3598–3604. https://doi.org/10.1200/JCO.2008.20.9494	no	En este estudio se realiza un ensayo prospectivo para evaluar los efectos tardíos en pacientes pediátricos con glioma de bajo grado (LGG) tratados con radioterapia conformada (CRT). Entre agosto de 1997 y agosto de 2006, 78 pacientes pediátricos con LGG (edad media, 9.7 años, desviación estándar, +/- 4.4 años)	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19581535
Micheli, R., Giordano, L., & Balestrini, M. R. (1996). [Cerebral tumors in children with neurofibromatosis type 1]. <i>Minerva pediatrica</i> , 48(3), 89–97.	si	En este artículo se han estudiado los casos de 28 niños (edad media 8 años) con neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y tumor cerebral entre 1975 y 1992 (seguimiento promedio 8.1 años) considerando el comportamiento biológico del tumor y la calidad de vida del paciente, en orden para identificar retrospectivamente la mejor gestión.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8766674
Odebode, T. O., Afolayan, E. A. O., Adigun, I. A., & Daramola, O. O. M. (2005). Clinicopathological study of neurofibromatosis type 1: an experience in Nigeria. <i>International Journal of Dermatology</i> , 44(2), 116–120. https://doi.org/10.1111/j.1365-4632.2005.02386.x	si	Este estudio fue diseñado para evaluar el patrón clínico y patológico de NF1 entre los nigerianos y para enfatizar el lugar del examen histológico. Un estudio de caso retrospectivo de 98 pacientes con NF1 diagnosticados clínicamente cuyas lesiones dérmicas masivas (neurofibromas) fueron extirpadas y procesadas para el diagnóstico histológico durante un período de 22 años (1980-2001) en el Hospital Universitario Ilorin (UITH), Ilorin, Nigeria	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15689208
Oh, K. S., Hung, J., Robertson, P. L., Garton, H. J., Muraszko, K. M., Sandler, H. M., & Hamstra, D. A. (2011). Outcomes of multidisciplinary management in pediatric low-grade gliomas. <i>International Journal of Radiation Oncology, Biology, Physics</i> , 81(4), e481-8. https://doi.org/10.1016/j.ijrobp.2011.01.019	no	El objetivo de este artículo es evaluar los resultados en gliomas pediátricos de bajo grado manejados en un entorno multidisciplinario. se realiza un estudio retrospectivo de una sola institución de 181 niños con gliomas de Grado I-II. Se usaron modelos de riesgos proporcionales de rango de registro y paso a paso para analizar la libertad de progresión y la supervivencia general.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21470783
Oki, M., Nanao, T., Shinoda, T., Tsuda, A., Yasuda, A., Seki, T., ... Takagi, A. (2016). Primary Effusion Lymphoma-like Lymphoma in a Patient with Neurofibromatosis Type 1. <i>The Tokai Journal of Experimental and Clinical Medicine</i> , 41(3), 123–129.	si	En este artículo se presenta el primer informe de un linfoma de derrame primario (PEL) tipo linfoma (PEL-L), que es un virus del herpes humano 8 / PEL no relacionado con el virus del herpes Kaposi-relacionado, en una mujer de 73 años con Neurofibromatosis tipo 1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27628603

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Park, E. R., Smith, K. B., Merker, V. L., Muzikansky, A., Vranceanu, A.-M., Wang, D. L., & Plotkin, S. R. (2015). Examining perceived cancer risk among patients with neurofibromatosis type 1. <i>Journal of Neuro-Oncology</i> , 122(1), 127–133. https://doi.org/10.1007/s11060-014-1689-6	si	El objetivo de este artículo es desarrollar una medida para evaluar el riesgo percibido de desarrollar MPNST y cáncer cerebral entre pacientes con NF1 y examinar el riesgo percibido por los pacientes de desarrollar estos cánceres. Se evalúa el riesgo percibido de 112 pacientes con NF1 de desarrollar MPNST y cáncer cerebral utilizando una escala de 8 ítems que desarrollamos que arrojó dos subescalas en un análisis de componentes principales	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25559686
Pascual-Castroviejo, I., Pascual-Pascual, S. I., Viano, J., Carceller, F., Gutierrez-Molina, M., Morales, C., & Frutos-Martinez, R. (2010). Posterior fossa tumors in children with neurofibromatosis type 1 (NF1). <i>Child's Nervous System: ChNS : Official Journal of the International Society for Pediatric Neurosurgery</i> , 26(11), 1599–1603. https://doi.org/10.1007/s00381-010-1163-5	si	En este artículo se estudian una serie de 600 pacientes con NF1 estudiados durante 39 años (1965-2004) solo cinco (0,83%) tenían tumores de la fosa posterior. Se estudiaron clínicamente, radiológicamente mediante tomografía computarizada (TC) o resonancia magnética (RM) e histológicamente.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20464401
Patel, A. V., Chaney, K. E., Choi, K., Largaespada, D. A., Kumar, A. R., & Ratner, N. (2016). An ShRNA Screen Identifies MEIS1 as a Driver of Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumors. <i>EBioMedicine</i> , 9, 110–119. https://doi.org/10.1016/j.ebiom.2016.06.007	si	En este artículo se comenta que los tumores malignos de la vaina del nervio periférico (MPNST) son raros sarcomas de tejidos blandos que son una fuente importante de mortalidad en pacientes con neurofibromatosis tipo 1 (NF1).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27333032
Poyhonen, M., Niemela, S., & Herva, R. (1997). Risk of malignancy and death in neurofibromatosis. <i>Archives of Pathology & Laboratory Medicine</i> , 121(2), 139–143.	si	En este artículo, como parte de un estudio clínico y genético basado en la población de la neurofibromatosis en el norte de Finlandia, se recuperaron todas las muestras quirúrgicas y de autopsia de pacientes con neurofibromatosis y se revisaron los portaobjetos histológicos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9126041
Prada, C. E., Rangwala, F. A., Martin, L. J., Lovell, A. M., Saal, H. M., Schorry, E. K., & Hopkin, R. J. (2012). Pediatric plexiform neurofibromas: impact on morbidity and mortality in neurofibromatosis type 1. <i>The Journal of Pediatrics</i> , 160(3), 461–467. https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2011.08.051	si	El objetivo de este artículo es caracterizar la morbilidad, la mortalidad y los resultados quirúrgicos en pacientes pediátricos con neurofibromas plexiformes sintomáticos (FNP). Para lo que se lleva a cabo un análisis retrospectivo de los datos de los registros clínicos de la historia quirúrgica y otras complicaciones relacionadas con la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) en niños con FNP observados en el Centro médico del Hospital Infantil de Cincinnati entre 1997 y 2007.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21996156
Rekhi, B., Ingle, A., Kumar, R., DeSouza, M. A., Dikshit, R., & Jambhekar, N. A. (2010). Malignant peripheral nerve sheath tumors: clinicopathological profile of 63 cases diagnosed at a tertiary cancer referral center in Mumbai, India. <i>Indian Journal of Pathology & Microbiology</i> , 53(4), 611–618. https://doi.org/10.4103/0377-4929.71998	no	El presente estudio es un análisis exhaustivo, que incluye un espectro histopatológico de 63 MPNST que forma un estudio sustancial desde una perspectiva india.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21045379

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Rodriguez, F. J., Perry, A., Gutmann, D. H., O'Neill, B. P., Leonard, J., Bryant, S., & Giannini, C. (2008). Gliomas in neurofibromatosis type 1: a clinicopathologic study of 100 patients. <i>Journal of Neuropathology and Experimental Neurology</i> , 67(3), 240–249. https://doi.org/10.1097/NEN.0b013e318165eb75	si	Este estudio enfatiza el amplio espectro histológico de los gliomas que ocurren en pacientes con neurofibromatosis tipo 1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18344915
Rodriguez, F. J., Scheithauer, B. W., Burger, P. C., Jenkins, S., & Giannini, C. (2010). Anaplasia in pilocytic astrocytoma predicts aggressive behavior. <i>The American Journal of Surgical Pathology</i> , 34(2), 147–160. https://doi.org/10.1097/PAS.0b013e3181c75238	si	En este artículo se revisan 34 Astrocitomas Pilocíticos (AP) con características anaplásicas (Hombre = 21, Mujer = 13, mediana de edad de 35 años, 5 a 75) en aproximadamente 2200 casos de AP (1,7%). Las características clínicas de la neurofibromatosis tipo-1 estuvieron presentes en el 24% y un historial de radiación para el precursor de PA en el 12%.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20061938
Rosenbaum, T., & Wimmer, K. (2014). Neurofibromatosis type 1 (NF1) and associated tumors. <i>Klinische Padiatrie</i> , 226(6–7), 309–315. https://doi.org/10.1055/s-0034-1382021	si	En este artículo se comenta que la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es un síndrome neurocutáneo frecuente que predispone a diversos tumores benignos y malignos. Los más característicos son los neurofibromas que aparecen en casi todos los pacientes con NF1 en algún momento de la vida. Aunque los neurofibromas son tumores benignos, pueden desfigurar y los neurofibromas plexiformes pueden progresar a tumores malignos de la vaina de los nervios periféricos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25062113
Schaefer, I.-M., & Fletcher, C. D. M. (2015). Malignant peripheral nerve sheath tumor (MPNST) arising in diffuse-type neurofibroma: clinicopathologic characterization in a series of 9 cases. <i>The American Journal of Surgical Pathology</i> , 39(9), 1234–1241. https://doi.org/10.1097/PAS.0000000000000447	no	En este artículo se describen nueve casos de tumor maligno de la vaina del nervio periférico (MPNST) que surge en el neurofibroma de tipo difuso (identificado en los archivos de la consulta), incluidas las características clínico-patológicas y el seguimiento. 5 hombres y 4 mujeres, con edades entre 31 y 59 años (mediana de 49 años). 5 pacientes tenían antecedentes clínicos de neurofibromatosis tipo 1 y 1 tenía síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25929351
Serletis, D., Parkin, P., Bouffet, E., Shroff, M., Drake, J. M., & Rutka, J. T. (2007). Massive plexiform neurofibromas in childhood: natural history and management issues. <i>Journal of Neurosurgery</i> , 106(5 Suppl), 363–367. https://doi.org/10.3171/ped.2007.106.5.363	si	En este artículo los autores revisan su experiencia con neurofibromas plexiformes masivos (PN) en pacientes con neurofibromatosis pediátrica tipo 1 (NF1) para caracterizar mejor la historia natural y el tratamiento de estas lesiones complejas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17566202
Shamji, M. F., & Benoit, B. G. (2007). Syndromic and sporadic pediatric optic pathway gliomas: review of clinical and histopathological differences and treatment implications. <i>Neurosurgical Focus</i> , 23(5), E3. https://doi.org/10.3171/foc.2007.23.5.4	si	En este artículo se comenta que los gliomas de la vía óptica (OPG) son la neoplasia primaria más común de la vía óptica. Estas lesiones generalmente se presentan en la infancia y pueden surgir en cualquier lugar a lo largo de la vía óptica; ocurren con mayor frecuencia en mujeres; y rara vez experimentan una progresión tardía. La neurofibromatosis tipo 1 (NF1), con señalización oncogénica aberrante y la consiguiente predisposición a los tumores intracraneales, es el síndrome asociado más frecuente, y casi el 20% de los pacientes con NF1 desarrollan OPG.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18004965

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Singhal, S., Birch, J. M., Kerr, B., Lashford, L., & Evans, D. G. R. (2002). Neurofibromatosis type 1 and sporadic optic gliomas. <i>Archives of Disease in Childhood</i> , 87(1), 65–70.	si	El objetivo de este artículo es comparar la historia natural del glioma óptico esporádico con los asociados con la neurofibromatosis tipo 1 (NF1). Para ello se identificaron casos de glioma óptico utilizando el Registro de tumores infantiles de Manchester (CTR) y la base de datos Northwest Regional NF1 (NF1DB), con información detallada sobre historia natural disponible de la primera (en 34 de 36 casos identificados).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12089128
Stark, A. M., Buhl, R., Hugo, H. H., & Mehdorn, H. M. (2001). Malignant peripheral nerve sheath tumours--report of 8 cases and review of the literature. <i>Acta Neurochirurgica</i> , 143(4), 354–357.	si	En este artículo se presenta la experiencia de los autores con ocho pacientes que se sometieron a cirugía para MPNST en el Departamento de Neurocirugía entre 10/1990 y 9/1999. La mediana de edad fue de 37 años [rango: 13-64], la proporción hombre / mujer fue de 1: 1. Dos pacientes sufrieron de Neurofibromatosis tipo 1. Las muestras tumorales incrustadas en parafina se tiñeron inmunohistoquímicamente para S-100, p53 y Ki67 / MIB-1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11437289
Strowd, R. E. 3rd, Rodriguez, F. J., McLendon, R. E., Vredenburg, J. J., Chance, A. B., Jallo, G., ... Blakeley, J. O. (2016). Histologically benign, clinically aggressive: Progressive non-optic pathway pilocytic astrocytomas in adults with NF1. <i>American Journal of Medical Genetics. Part A</i> , 170(6), 1455–1461. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37622	si	En este artículo se diseñó un estudio retrospectivo de casos y controles para describir el curso clínico de pacientes adultos con NF1 con astrocitomas (OPS) pilocíticos extraópticos progresivos y compararlos con una cohorte pediátrica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26992069
Stucky, C.-C. H., Johnson, K. N., Gray, R. J., Pockaj, B. A., Ocal, I. T., Rose, P. S., & Wasif, N. (2012). Malignant peripheral nerve sheath tumors (MPNST): the Mayo Clinic experience. <i>Annals of Surgical Oncology</i> , 19(3), 878–885. https://doi.org/10.1245/s10434-011-1978-7	no	En este estudio se realizó una revisión retrospectiva de 175 pacientes diagnosticados con MPNST entre 1985 y 2010. Se evaluaron las características del paciente, el tumor y el tratamiento para identificar variables pronósticas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21861229
Sugase, T., Takahashi, T., Nakajima, K., Hirota, S., Masuzawa, T., Nishida, T., ... Doki, Y. (2016). Clinicopathological Characteristics, Surgery and Survival Outcomes of Patients with Duodenal Gastrointestinal Stromal Tumors. <i>Digestion</i> , 94(1), 30–36. https://doi.org/10.1159/000447665	si	Se analizan las características, los tratamientos, los exámenes histológicos, las complicaciones postoperatorias y los resultados de supervivencia de 25 pacientes con GIST (Tumores del estroma gastrointestinal duodenal) que se sometieron a resección completa, resección local (LR) o pancreatoduodenectomía (PD) de 1990 a 2014 en 2 hospitales. De los que 4 tenían antecedentes de neurofibromatosis tipo 1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27403957
Takahashi, Y., Makino, K., Nakamura, H., Hide, T., Yano, S., Kamada, H., & Kuratsu, J.-I. (2014). Clinical characteristics and pathogenesis of cerebellar glioblastoma. <i>Molecular Medicine Reports</i> , 10(5), 2383–2388. https://doi.org/10.3892/mmr.2014.2549	no	El presente estudio tuvo como objetivo aclarar las características clínicas de GBM cerebelosos en comparación con GBM supratentoriales, centrándose particularmente en la patogénesis. Se compararon los factores clínicos entre los GBM cerebelosos (n = 10) y supratentoriales (n = 216).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25199771

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Terry, A. R., Barker, F. G. 2nd, Leffert, L., Bateman, B. T., Souter, I., & Plotkin, S. R. (2013). Neurofibromatosis type 1 and pregnancy complications: a population-based study. <i>American Journal of Obstetrics and Gynecology</i> , 209(1), 46.e1-8. https://doi.org/10.1016/j.ajog.2013.03.029	si	El objetivo del estudio fue determinar si las complicaciones vasculares y de otro tipo son más comunes en mujeres embarazadas con neurofibromatosis tipo 1 (NF1).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23535241
Tow, S. L., Chandela, S., Miller, N. R., & Avellino, A. M. (2003). Long-term outcome in children with gliomas of the anterior visual pathway. <i>Pediatric Neurology</i> , 28(4), 262–270.	no	En este artículo se realiza una evaluación retrospectiva de los resultados visuales, neurológicos y sistémicos a largo plazo de 47 pacientes con gliomas de la vía visual anterior atendidos en el Hospital Johns Hopkins.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12849878
Tucker, T., Wolkenstein, P., Revuz, J., Zeller, J., & Friedman, J. M. (2005). Association between benign and malignant peripheral nerve sheath tumors in NF1. <i>Neurology</i> , 65(2), 205–211. https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000168830.79997.13	si	En este artículo se realizó un estudio para determinar si las personas con NF1 que tienen neurofibromas benignos de diversos tipos tienen un mayor riesgo de desarrollar MPNST que los pacientes con NF1 que carecen de estos tumores benignos	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16043787
Uusitalo, E., Rantanen, M., Kallionpää, R. A., Poyhonen, M., Leppavirta, J., Ylä-Outinen, H., ... Pelttonen, J. (2016). Distinctive Cancer Associations in Patients With Neurofibromatosis Type 1. <i>Journal of Clinical Oncology: Official Journal of the American Society of Clinical Oncology</i> , 34(17), 1978–1986. https://doi.org/10.1200/JCO.2015.65.3576	si	El presente estudio fue diseñado para determinar el riesgo de cáncer en pacientes con neurofibromatosis tipo 1 (NF1) según el tipo de cáncer, la edad y el sexo con una precisión sin precedentes que se lograría al combinar dos registros poblacionales totales.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26926675
Van Der Gucht, A., Zehou, O., Djelbani-Ahmed, S., Valeyrie-Allanore, L., Ortonne, N., Brugier, P., ... Itti, E. (2016). Metabolic Tumour Burden Measured by 18F-FDG PET/CT Predicts Malignant Transformation in Patients with Neurofibromatosis Type-1. <i>PloS One</i> , 11(3), e0151809. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0151809	si	El objetivo de este artículo es investigar el rendimiento diagnóstico y pronóstico de 18F-FDG PET / CT medidas de la carga tumoral metabólica en pacientes con neurofibromatosis tipo-1 (NF1), sospechoso de transformación maligna.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26987124
Varan, A., Batu, A., Cila, A., Soylemezoglu, F., Balci, S., Akalan, N., ... Buyukpamukcu, M. (2013). Optic glioma in children: a retrospective analysis of 101 cases. <i>American Journal of Clinical Oncology</i> , 36(3), 287–292. https://doi.org/10.1097/COC.0b013e3182467efa	no	El objetivo de este artículo es evaluar las características clínicas y el resultado a largo plazo de pacientes pediátricos con glioma óptico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22547006
Varan, A., Yazici, N., Akalan, N., Yalcin, B., Akyuz, C., Kutluk, T., & Buyukpamukcu, M. (2012). Primitive neuroectodermal tumors of the central nervous system associated with genetic and metabolic defects. <i>Journal of Neurosurgical Sciences</i> , 56(1), 49–53.	no	El objetivo de este artículo es evaluar los trastornos genéticos, congénitos y metabólicos que se detectaron al mismo tiempo que los tumores neuroectodérmicos primitivos (PNET) del sistema nervioso central infantil.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22415382
Vasconcelos, R. A. T. de, Coscarelli, P. G., Alvarenga, R. P., & Acioly, M. A. (2017). Malignant peripheral nerve sheath tumor with and without neurofibromatosis type 1. <i>Arquivos de Neuro-Psiquiatria</i> , 75(6), 366–371. https://doi.org/10.1590/0004-282X20170052	si	En este estudio, revisamos la experiencia de la institución de los autores en el tratamiento de tumores malignos de la vaina del nervio periférico (MPNST). Un objetivo secundario fue comparar los resultados entre MPNST con y sin neurofibromatosis tipo 1 (NF1).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28658406
Venturini, L., Daidone, M. G., Motta, R., Cimino-Reale, G., Hoare, S. F., Gronchi, A., ... Zaffaroni, N. (2012). Telomere maintenance mechanisms in malignant peripheral nerve sheath tumors: expression and prognostic relevance. <i>Neuro-Oncology</i> , 14(6), 736–744. https://doi.org/10.1093/neuonc/nos083	no	Este estudio investigó la prevalencia y la relevancia pronóstica de los 2 mecanismos conocidos de mantenimiento de telómeros (TMM), la actividad de la telomerasa (TA) y el alargamiento alternativo de los telómeros (ALT), en tumores malignos de la vaina del nervio periférico (MPNST).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22516689

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Wang, S.-M., Chiang, R.-A., Tzen, C.-Y., Cheng, S.-P., & Liu, T.-P. (2005). Spontaneous rupture of recurrent gastrointestinal stromal tumor associated with neurofibromatosis type 1. <i>Journal of the Chinese Medical Association : JCMA</i> , 68(11), 538–541. https://doi.org/10.1016/S1726-4901(09)70090-5	si	En este artículo se divulga el caso de un paciente con NF-1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16323399
Watkins, D., & Rouleau, G. A. (1994). Genetics, prognosis and therapy of central nervous system tumors. <i>Cancer Detection and Prevention</i> , 18(2), 139–144.	no	En este artículo se comenta que los tumores del sistema nervioso central (SNC) son causas comunes de morbilidad y mortalidad	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8025896
Widemann, B. C., Babovic-Vuksanovic, D., Dombi, E., Wolters, P. L., Goldman, S., Martin, S., ... Packer, R. J. (2014). Phase II trial of pirfenidone in children and young adults with neurofibromatosis type 1 and progressive plexiform neurofibromas. <i>Pediatric Blood & Cancer</i> , 61(9), 1598–1602. https://doi.org/10.1002/pbc.25041	no	El objetivo principal de este ensayo de fase II, de brazo abierto, de fase única, fue evaluar la actividad de pirfenidona en niños y adultos jóvenes con PN (neurofibromas plexiformes) inoperable.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24753394
Wu, J., Liu, W., Williams, J. P., & Ratner, N. (2017). EGFR-Stat3 signalling in nerve glial cells modifies neurofibroma initiation. <i>Oncogene</i> , 36(12), 1669–1677. https://doi.org/10.1038/onc.2016.386	no	En este artículo se estudian ratones que expresan EGFR humano en células de Schwann y precursores de células de Schwann en el contexto de ratones que forman neurofibromas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27748759
Yazici, N., Varan, A., Akalan, N., Soylemezoglu, F., Zorlu, F., Kutluk, T., ... Buyukpamukcu, M. (2011). Diencephalic tumors in children: a 30-year experience of a single institution. <i>Child's Nervous System : ChNS : Official Journal of the International Society for Pediatric Neurosurgery</i> , 27(8), 1251–1256. https://doi.org/10.1007/s00381-011-1395-z	no	El propósito de este estudio es, entre otros, determinar el comportamiento clínico de tumores diencefálicos en niños.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21350851
Ziadi, A., & Saliba, I. (2010). Malignant peripheral nerve sheath tumor of intracranial nerve: a case series review. <i>Auris, Nasus, Larynx</i> , 37(5), 539–545. https://doi.org/10.1016/j.anl.2010.02.009	no	Uno de los objetivos de este artículo es revisar todos los casos de MPNST intracraneal descritos en la literatura,	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20399579
Zoller, M., Rembeck, B., Akesson, H. O., & Angervall, L. (1995). Life expectancy, mortality and prognostic factors in neurofibromatosis type 1. A twelve-year follow-up of an epidemiological study in Goteborg, Sweden. <i>Acta Dermato-Venereologica</i> , 75(2), 136–140.	si	Se ha llevado a cabo un estudio de seguimiento de 12 años de 70 pacientes adultos con NF1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7604643
Zou, C., Smith, K. D., Liu, J., Lahat, G., Myers, S., Wang, W.-L., ... Lev, D. (2009). Clinical, pathological, and molecular variables predictive of malignant peripheral nerve sheath tumor outcome. <i>Annals of Surgery</i> , 249(6), 1014–1022. https://doi.org/10.1097/SLA.0b013e3181a77e9a	si	El objetivo de este artículo es identificar predictores clínicos, patológicos y moleculares del resultado en pacientes con / sin neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) asociada a MPNST.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19474676

Tabla 41. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Neurofibromatosis tipo 1. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Duong, T.A., Sbidian, E., Valeyrie-Allanore, L., Vialette, C., Ferkal, S., Hadj-Rabia, S., Glorion, C., Lyonnet, S., Zerah, M., Kemlin, I., Rodriguez, D., Bastuji-Garin, S. & Wolkenstein, P. 2011, "Mortality associated with neurofibromatosis 1: a cohort study of 1895 patients in 1980-2006 in France", <i>Orphanet journal of rare diseases</i> , vol. 6, pp. 18-1172-6-18.	si	En este artículo trata de un estudio de neurofibromatosis 1 (NF1),	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mortality+associated+with+neurofibromatosis+1%3A+a+cohort+study+of+1895+patients+in+1980-2006+in+France

Tabla 42. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Neurofibromatosis tipo 1. (Elaboración propia)

5.18.- Síndrome de Churg-Strauss

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Ananth, S., Sankaralingam, R., & Manoj, M. (2016). Aggressive eosinophilic granulomatosis with polyangiitis and transverse sinus thrombosis. <i>BMJ Case Reports</i> , 2016. https://doi.org/10.1136/bcr-2015-213099	si	En este artículo se divulga el caso de un paciente con granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (EGPA, anteriormente conocido como síndrome de Churg-Strauss) que sucumbió a la falta respiratoria complicada por trombosis del seno transversal, neumonitis y sepsia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26759439
Berti, A., Cornec, D., Crowson, C. S., Specks, U., & Matteson, E. L. (2017). The Epidemiology of Antineutrophil Cytoplasmic Autoantibody-Associated Vasculitis in Olmsted County, Minnesota: A Twenty-Year US Population-Based Study. <i>Arthritis & Rheumatology (Hoboken, N.J.)</i> , 69(12), 2338–2350. https://doi.org/10.1002/art.40313	si	El objetivo es estimar la incidencia anual, prevalencia y mortalidad del autoanticuerpo citoplásmico (ANCA)-asociada a vasculitis (AAV) y sus subconjuntos, granulomatosis con poliangeítis (granulomatosis de Wegener) (GPA), poliangeítis microscópica (MPA), y granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (Churg-Strauss) (EGPA), en una población adulta en Estados Unidos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28881446
Brambatti, M., Matassini, M. V., Adler, E. D., Klingel, K., Camici, P. G., & Ammirati, E. (2017). Eosinophilic Myocarditis: Characteristics, Treatment, and Outcomes. <i>Journal of the American College of Cardiology</i> , 70(19), 2363–2375. https://doi.org/10.1016/j.jacc.2017.09.023	no	El objetivo de este trabajo es describir la presentación clínica, tratamiento y resultado de EM (Miocarditis Eosinófila)	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29096807
Calatroni, M., Oliva, E., Gianfreda, D., Gregorini, G., Allinovi, M., Ramirez, G. A., ... Vaglio, A. (2017). ANCA-associated vasculitis in childhood: recent advances. <i>Italian Journal of Pediatrics</i> , 43(1), 46. https://doi.org/10.1186/s13052-017-0364-x	si	En este artículo se revisan los principales aspectos clínicos y terapéuticos de la vasculitis asociada a ANCA en la infancia y proporcionamos datos preliminares sobre las características demográficas y las manifestaciones orgánicas de una cohorte multicéntrica italiana	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28476172
Cereda, A. F., Pedrotti, P., De Capitani, L., Giannattasio, C., & Roghi, A. (2017). Comprehensive evaluation of cardiac involvement in eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (EGPA) with cardiac magnetic resonance. <i>European Journal of Internal Medicine</i> , 39, 51–56. https://doi.org/10.1016/j.ejim.2016.09.014	si	El propósito de este estudio fue evaluar el papel de la CMR (resonancia magnética cardiovascular) en la detección de enfermedad cardíaca en pacientes con EGPA (granulomatosis eosinofílica con poliangeítis) en remisión clínica	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27727077
Chaigne, B., & Guillevin, L. (2017). Vasculitis for the internist: focus on ANCA-associated vasculitis. <i>Internal and Emergency Medicine</i> , 12(5), 577–585. https://doi.org/10.1007/s11739-017-1683-z	si	En este documento los autores se concentran en ciertos aspectos importantes para el internista, como clasificación, dilemas diagnósticos, novedades de tratamiento y seguimiento de los diferentes tipos de vasculitis entre ellas la granulomatosis eosinófila.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28623488

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Charles, P., Neel, A., Tieulie, N., Hot, A., Pugnet, G., Decaux, O., ... Guillevin, L. (2014). Rituximab for induction and maintenance treatment of ANCA-associated vasculitides: a multicentre retrospective study on 80 patients. <i>Rheumatology (Oxford, England)</i> , 53(3), 532–539. https://doi.org/10.1093/rheumatology/ket381	no	El objetivo de este trabajo es describir respuestas clínicas de AAV (Vasculitis asociadas a ANCA) a rituximab utilizado para la terapia de inducción de la remisión o mantenimiento, evaluar el perfil de seguridad de rituximab y evaluar prácticas clínicas francesas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24282319
Comarmond, C., Pagnoux, C., Khellaf, M., Cordier, J. F., Hamidou, M., Viallard, J. F., ... Group, F. V. S. (2013). Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (Churg-Strauss): clinical characteristics and long-term followup of the 383 patients enrolled in the French Vasculitis Study Group cohort. <i>Arthritis and Rheumatism</i> , 65(1), 270–281. https://doi.org/10.1002/art.37721 [doi]	si	En este artículo se indica que estudios previos de granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (Churg-Strauss) (EGPA), con números de pacientes limitados y duraciones de seguimiento, demostraron que la presentación clínica al momento del diagnóstico, pero no el resultado, difería según el estado del anticuerpo anticitoplasma citoplasmático (ANCA).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Eosinophilic+granulomatosis+with+polyangiitis+(Churg-Strauss)%3A+clinical+characteristics+and+long-term+followup+of+the+383+patients+enrolled+in+the+French+Vasculitis+Study+Group+cohort
de Luna, G., Chauveau, D., Aniot, J., Carron, P.-L., Gobert, P., Karras, A., ... Terrier, B. (2015). Plasma exchanges for the treatment of severe systemic necrotizing vasculitides in clinical daily practice: Data from the French Vasculitis Study Group. <i>Journal of Autoimmunity</i> , 65, 49–55. https://doi.org/10.1016/j.jaut.2015.08.003	si	Para este artículo se realizó un estudio retrospectivo multicéntrico en pacientes con vasculitis ANCA-asociados (AAV) o no virales Poliarteritis nodosa (PAN) tratados con PLEX (bolsas de plasma). Ciento cincuenta y dos pacientes se incluyeron: GPA (n = 87), MPA (n = 56), EGPA (n = 4) y Panamericana (n = 5).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26330347
Decker, M. L., Emery, D. J., Smyth, P. S., Lu, J.-Q., Lacson, A., & Yacyszyn, E. (2016). Microscopic Polyangiitis with Spinal Cord Involvement: A Case Report and Review of the Literature. <i>Journal of Stroke and Cerebrovascular Diseases : The Official Journal of National Stroke Association</i> , 25(7), 1696–1704. https://doi.org/10.1016/j.jstrokecerebrovasdis.2016.01.034	si	En este artículo se repasa un caso de MPA (poliangeítis microscópica) que presenta con hemorragia intradural espinal y hemorragia intracerebral. Se revisaron 20 casos de AAV con la implicación de la médula espinal (12 s con polyangiitis [GPA], 4 granulomatosis eosinofílica con polyangiitis, 2 MPA y 2 casos diagnosticados como AAV solamente).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27068775
Detoraki, A., Di Capua, L., Varricchi, G., Genovese, A., Marone, G., & Spadaro, G. (2016). Omalizumab in patients with eosinophilic granulomatosis with polyangiitis: a 36-month follow-up study. <i>The Journal of Asthma : Official Journal of the Association for the Care of Asthma</i> , 53(2), 201–206. https://doi.org/10.3109/02770903.2015.1081700	si	El objetivo de este estudio fue investigar los efectos a largo plazo de omalizumab en pacientes con EGPA (Granulomatosis eosinofílica con poliangeítis) y asma (2 mujeres, 3 hombres, edad 41-64 años), se realizó un estudio observacional seguimiento de 36 meses.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26377630
Durel, C. A., Berthiller, J., Caboni, S., Jayne, D., Ninet, J., & Hot, A. (2016). Long-Term Followup of a Multicenter Cohort of 101 Patients With Eosinophilic Granulomatosis With Polyangiitis (Churg-Strauss). <i>Arthritis Care & Research</i> , 68(3), 374–387. https://doi.org/10.1002/acr.22686 [doi]	si	El objetivo de este artículo es evaluar el resultado a largo plazo en la granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (Churg-Strauss) (EGPA). Un total de 101 pacientes que cumplían los criterios del American College of Rheumatology para EGPA.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Long-Term+Followup+of+a+Multicenter+Cohort+of+101+Patients+with+Eosinophilic+Granulomatosis+With+Polyangiitis+(Churg-Strauss)

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Eleftheriou, D., Gale, H., Pilkington, C., Fenton, M., Sebire, N. J., & Brogan, P. A. (2016). Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis in childhood: retrospective experience from a tertiary referral centre in the UK. <i>Rheumatology (Oxford, England)</i> , 55(7), 1263–1272. https://doi.org/10.1093/rheumatology/kew029	si	El objetivo de este trabajo es describir las características clínicas que presentan, tratamiento y resultado en los niños con granulomatosis eosinofílica con poliangeitis (EGPA) y definir los factores que predicen la mortalidad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27026726
Francis, W., Aziz Eid Al Kuwari, M. A., Ghareep, A.-N., Peyrou, J., & Szmigielski, W. (2016). A Rare Right Ventricular Involvement of Eosinophilic Granulomatosis Demonstrated by Cardiac MRI. <i>Polish Journal of Radiology</i> , 81, 598–601. https://doi.org/10.12659/PJR.898964	si	En este caso se divulga un caso raro de la EGPA (granulomatosis eosinofílica con poliangeitis) en un paciente masculino de 54 años que presentó con fiebre, dolor de garganta y mareos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28058073
Groh, M., Masciocco, G., Kirchner, E., Kristen, A., Pellegrini, C., Varnous, S., ... Guillevin, L. (2014). Heart transplantation in patients with eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (Churg-Strauss syndrome). <i>The Journal of Heart and Lung Transplantation: The Official Publication of the International Society for Heart Transplantation</i> , 33(8), 842–850. https://doi.org/10.1016/j.healun.2014.02.023 [doi]	si	En este artículo se indica que la afectación cardíaca es la causa principal de muerte de pacientes con granulomatosis eosinofílica con poliangeitis (EGPA, anteriormente síndrome de Churg-Strauss) y es más frecuente en pacientes con anticuerpos anticitoplasma de neutrófilos (ANCA) negativos. Se realiza un estudio multicéntrico internacional retrospectivo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24709271
Hasegawa, W., Yamauchi, Y., Yasunaga, H., Sunohara, M., Jo, T., Matsui, H., ... Nagase, T. (2015). Factors that predict in-hospital mortality in eosinophilic granulomatosis with polyangiitis. <i>Allergy</i> , 70(5), 585–590. https://doi.org/10.1111/all.12597 [doi]	no	En este artículo se indica que la granulomatosis eosinofílica con poliangeitis (EGPA) es una vasculitis poco sistemática de vasos pequeños asociada con asma, eosinofilia y vasculitis necrosante.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25703656
Hazebroek, M. R., Kemna, M. J., Schalla, S., Sanders-van Wijk, S., Gerretsen, S. C., Dennert, R., ... Heymans, S. (2015). Prevalence and prognostic relevance of cardiac involvement in ANCA-associated vasculitis: eosinophilic granulomatosis with polyangiitis and granulomatosis with polyangiitis. <i>International Journal of Cardiology</i> , 199, 170–179. https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2015.06.087 [doi]	no	El objetivo de este estudio es investigar la prevalencia y la importancia pronóstica de la afectación cardíaca en una población de vasculitis asociada a ANCA (AAV) de granulomatosis eosinofílica con poliangeitis (EGPA) y granulomatosis con pacientes con poliangeitis (GPA).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prevalence+and+prognostic+relevance+of+cardiac+involvement+in+ANCA-associated+vasculitis%3A+eosinophilic+granulomatosis+with+polyangiitis+and+granulomatosis+with+polyangiitis
Hernandez-Rodriguez, J., Tan, C. D., Rodriguez, E. R., & Hoffman, G. S. (2014). Single-organ gallbladder vasculitis: characterization and distinction from systemic vasculitis involving the gallbladder. An analysis of 61 patients. <i>Medicine</i> , 93(24), 405–413. https://doi.org/10.1097/MD.0000000000000205	no	Se analizaron las características clínicas e histológicas de los pacientes con vasculitis en la vesícula biliar para identificar características que diferencian a la vasculitis de la vesícula biliar como órgano único de las formas sistémicas de la misma.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25500710

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Homma, S., Suzuki, A., & Sato, K. (2013). Pulmonary involvement in ANCA-associated vasculitis from the view of the pulmonologist. <i>Clinical and Experimental Nephrology</i> , 17(5), 667–671. https://doi.org/10.1007/s10157-012-0710-7 [doi]	si	En este artículo se indica que la poliangeítis microscópica (MPA), la granulomatosis con poliangitis (GPA) y la granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (síndrome de Churg-Strauss) se clasifican en el epígrafe general de vasculitis asociada al anti- cuerpo nuclear del citoplasma (ANCA	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Pulmonary+involvement+in+ANCA-associated+vasculitis+from+the+view+of+the+pulmonologist
Iudici, M., Puechal, X., Pagnoux, C., Quartier, P., Agard, C., Aouba, A., ... Guillevin, L. (2015). Brief Report: Childhood-Onset Systemic Necrotizing Vasculitides: Long-Term Data From the French Vasculitis Study Group Registry. <i>Arthritis & Rheumatology (Hoboken, N.J.)</i> , 67(7), 1959–1965. https://doi.org/10.1002/art.39122	no	En este artículo se describen las características iniciales y los resultados a largo plazo de las vasculitis necrosantes sistémicas (SNV) de vasos pequeños y vasos medios de aparición en la infancia, que incluyen vasculitis asociadas a anticuerpos citoplásmicos antineutrófilos (AAV) y poliarteritis nodosa (PAN)	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25808634
Jones, R. B. (2014). Rituximab in the treatment of anti-neutrophil cytoplasm antibody-associated vasculitis. <i>Nephron. Clinical Practice</i> , 128(3–4), 243–249. https://doi.org/10.1159/000368580	no	En este artículo se comenta que la introducción de ciclofosfamida y altas dosis de glucocorticoides para la vasculitis asociada a anticuerpos anti-citoplasma de neutrófilos (ANCA) ha permitido reducir la mortalidad a 1 año del 80% al 10-20%.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25401382
Kimmoun, A., Baux, E., Das, V., Terzi, N., Talec, P., Asfar, P., ... Levy, B. (2016). Outcomes of patients admitted to intensive care units for acute manifestation of small-vessel vasculitis: a multicenter, retrospective study. <i>Critical Care (London, England)</i> , 20, 27. https://doi.org/10.1186/s13054-016-1189-5	no	El objetivo del presente estudio fue determinar la tasa de mortalidad y los factores pronósticos de los pacientes ingresados en la UCI por vasculitis aguda de vasos pequeños.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26812945
Lega, J.-C., Seror, R., Fassier, T., Aumaitre, O., Quere, I., Pourrat, J., ... Pagnoux, C. (2014). Characteristics, prognosis, and outcomes of cutaneous ischemia and gangrene in systemic necrotizing vasculitides: a retrospective multicenter study. <i>Seminars in Arthritis and Rheumatism</i> , 43(5), 681–688. https://doi.org/10.1016/j.semarthrit.2013.09.001	si	El objetivo de este trabajo es describir la prevalencia, las características y los resultados de la isquemia cutánea, y si puede ocurrir en vasculitis necrosantes sistémicas (SNV), es decir, poliarteritis nodosa, granulomatosis con poliangeítis y granulomatosis eosinofílica con poliangeítis y poliangeítis microscópica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24120178
Li, J., Zhang, L., Zhao, W., Zhu, M., Xue, Y., & Dai, H. (2016). [Clinical analysis of 43 patients with eosinophilic granulomatosis with polyangiitis]. <i>Zhonghua yi xue za zhi</i> , 96(10), 787–791.	si	El objetivo de este trabajo es describir las características clínicas de la granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (EGPA).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27055639

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Lugmani, R. A. (2014). State of the art in the treatment of systemic vasculitides. <i>Frontiers in Immunology</i> , 5, 471. https://doi.org/10.3389/fimmu.2014.00471	si	Este resumen sirve como una introducción a las vasculitis sistémicas, que son un grupo de trastornos heterogéneos que comparten un mecanismo fisiopatológico común que conduce a la inflamación de los vasos sanguíneos y la necrosis tisular como el síndrome de Churg-Strauss (CSS) pueden causar la lesión renal idéntica de la glomerulonefritis necrosante.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11469817
Maritati, F., Alberici, F., Oliva, E., Urban, M. L., Palmisano, A., Santarsia, F., ... Vaglio, A. (2017). Methotrexate versus cyclophosphamide for remission maintenance in ANCA-associated vasculitis: A randomised trial. <i>PloS One</i> , 12(10), e0185880. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0185880	no	Este ensayo investigó la eficacia y la seguridad del metotrexato como terapia de mantenimiento para AAV.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29016646
Menzella, F., Lusuadi, M., Galeone, C., Taddei, S., & Zucchi, L. (2015). Profile of anti-IL-5 mAb mepolizumab in the treatment of severe refractory asthma and hypereosinophilic diseases. <i>Journal of Asthma and Allergy</i> , 8, 105–114. https://doi.org/10.2147/JAA.S40244	si	En este artículo se comenta que la interleucina-5 (IL-5) desempeña un papel clave en la patogénesis de los trastornos eosinofílicos, y en los últimos años se ha convertido en un objetivo definido para el tratamiento. Además del asma, otros trastornos hipereosinofílicos incluyen el síndrome hipereosinofílico, la granulomatosis eosinofílica con poliangéitis, la poliposis nasosinusal, la EPOC con inflamación eosinofílica de las vías respiratorias, la rinitis alérgica, la dermatitis atópica y la esofagitis eosinofílica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26504401
Naidu, G. S. R. S. N. K., Sharma, A., Nada, R., Kohli, H. S., Jha, V., Gupta, K. L., ... Rathi, M. (2014). Histopathological classification of pauci-immune glomerulonephritis and its impact on outcome. <i>Rheumatology International</i> , 34(12), 1721–1727. https://doi.org/10.1007/s00296-014-3041-z	no	El presente estudio tiene como objetivo clasificar a los pacientes de glomerulonefritis pauci-inmune de acuerdo con esta clasificación y su impacto en el resultado. Ochenta y seis sujetos con glomerulonefritis pauci-inmune entre julio de 2006 y octubre de 2012 se incluyeron en el estudio.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24838685
Pamuk, O. N., Donmez, S., Calayir, G. B., & Pamuk, G. E. (2016). The epidemiology of antineutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis in northwestern Turkey. <i>Clinical Rheumatology</i> , 35(8), 2063–2071. https://doi.org/10.1007/s10067-016-3232-y	no	En este estudio, se evalúa la frecuencia de AAV en la parte noreste de Turquía. Las características clínicas generales de los pacientes diagnosticados con AAV en nuestro centro en los últimos 10 años (2004-2014) se registraron retrospectivamente. Se calcularon las tasas de incidencia y la prevalencia por cada 1.000.000 de personas con edad ≥16 años. Además, se evalúan también las características clínicas y las tasas de supervivencia de los pacientes con AAV.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26992904
Plenzig, S., Heinbuch, S., Held, H., Verhoff, M. A., & Lux, C. (2017). A case of fatal perimyocarditis due to a rare disease. <i>Forensic Science, Medicine, and Pathology</i> , 13(4), 454–458. https://doi.org/10.1007/s12024-017-9920-3	si	En este artículo se presenta el caso de un hombre de 51 años que falleció varios meses después de que su médico general le diagnosticara asma. Para descartar la posibilidad de negligencia médica, la fiscalía ordenó una autopsia forense. En la autopsia se encontraron indicadores macroscópicos de perimyocarditis y neumonía. El examen microbiológico e histológico de muestras de tejido confirmó el diagnóstico del síndrome de Churg-Strauss, también conocido como granulomatosis eosinofílica con poliangéitis (EGPA).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29022232

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Plumb, L. A., Oni, L., Marks, S. D., & Tullus, K. (2018). Paediatric anti-neutrophil cytoplasmic antibody (ANCA)-associated vasculitis: an update on renal management. <i>Pediatric Nephrology (Berlin, Germany)</i> , 33(1), 25–39. https://doi.org/10.1007/s00467-016-3559-2	si	El objetivo de este artículo es proporcionar una revisión integral de AAV pediátrico, con un enfoque en las manifestaciones renales, y destacar los avances recientes en el manejo terapéutico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28062909
Rathi, M., Pinto, B., Dhooria, A., Sagar, V., Mittal, T., Rajan, R., ... Sharma, A. (2016). Impact of renal involvement on survival in ANCA-associated vasculitis. <i>International Urology and Nephrology</i> , 48(9), 1477–1482. https://doi.org/10.1007/s11255-016-1330-z	si	En este artículo se analizaron los registros médicos de 92 pacientes atendidos en la clínica de reumatología y diagnosticados como AAV entre enero de 2007 y junio de 2014. Los pacientes fueron clasificados como granulomatosis con poliangeítis (GPA), poliangeítis microscópica (MPA), granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (EGPA) y AAV indiferenciado.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27272254
Sada, K.-E., Harigai, M., Amano, K., Atsumi, T., Fujimoto, S., Yuzawa, Y., ... Makino, H. (2016). Comparison of severity classification in Japanese patients with antineutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis in a nationwide, prospective, inception cohort study. <i>Modern Rheumatology</i> , 26(5), 730–737. https://doi.org/10.3109/14397595.2016.1140274	no	El objetivo de este artículo es comparar los sistemas de clasificación de la gravedad de la enfermedad para la predicción de resultados a los seis meses en pacientes con vasculitis asociada a anticuerpos citoplásmicos antineutrófilos (ANCA). Se inscribieron pacientes con AAV recién diagnosticado de 53 instituciones terciarias. Se evaluaron la supervivencia a los seis meses de la remisión, la supervivencia general y la enfermedad renal en etapa terminal (ESRD).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26873424
Samson, M., Puechal, X., Devilliers, H., Ribi, C., Cohen, P., Stern, M., ... Group, F. V. S. (2013). Long-term outcomes of 118 patients with eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (Churg-Strauss syndrome) enrolled in two prospective trials. <i>Journal of Autoimmunity</i> , 43, 60–69. https://doi.org/10.1016/j.jaut.2013.03.003 [doi]	si	El objetivo de este estudio fue evaluar los resultados de 118 pacientes con granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (EGPA) incluidos en 2 ensayos clínicos prospectivos, aleatorizados y de etiqueta abierta (1994-2005).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Long-term+outcomes+of+118+patients+with+eosinophilic+granulomatosis+with+polyangiitis+(Churg-Strauss+syndrome)+enrolled+in+two+prospective+trials
Silva, F., Cisternas, M., & Specks, U. (2012). TNF-alpha blocker therapy and solid malignancy risk in ANCA-associated vasculitis. <i>Current Rheumatology Reports</i> , 14(6), 501–508. https://doi.org/10.1007/s11926-012-0290-2	si	En este artículo se revisa la evidencia sobre la asociación entre la inhibición terapéutica del factor de necrosis tumoral (TNF- α) por etanercept y otros bloqueadores del TNF- α con el desarrollo de neoplasias malignas sólidas en EGPA y otros AAV.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22956157
Solans-Laqué, R., Fraile, G., Rodríguez-Carballeira, M., Caminal, L., Castillo, M. J., Martínez-Valle, F., ... Bosch, J. A. (2017). Clinical characteristics and outcome of Spanish patients with ANCA-associated vasculitides: Impact of the vasculitis type, ANCA specificity, and treatment on mortality and morbidity. <i>Medicine</i> , 96(8), e6083. https://doi.org/10.1097/MD.0000000000006083	si	El objetivo de este artículo es estudiar el espectro clínico y la evolución del síndrome de Churg-Strauss con el fin de evaluar las características clinicopatológicas de la enfermedad, la respuesta al tratamiento y el resultado a largo plazo. Treinta y dos pacientes con angitis alérgica y granulomatosa comprobada (síndrome de Churg-Strauss) y seguimiento en una sola institución fueron evaluados.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11477281

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Timlin, H., Lee, S. M., Manno, R. L., Seo, P., & Geetha, D. (2015). Rituximab for remission induction in elderly patients with ANCA-associated vasculitis. <i>Seminars in Arthritis and Rheumatism</i> , 45(1), 67–69. https://doi.org/10.1016/j.semarthrit.2015.02.005	no	El objetivo de este artículo es demostrar que la edad avanzada es un factor de riesgo para los efectos secundarios relacionados con el tratamiento y la mortalidad en pacientes con AAV tratados con ciclofosfamida (CYC) y glucocorticoides (GC) para la inducción de la remisión.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25796088
Tsurikisawa, N., Oshikata, C., Kinoshita, A., Tsuburai, T., & Saito, H. (2017). Longterm Prognosis of 121 Patients with Eosinophilic Granulomatosis with Polyangiitis in Japan. <i>The Journal of Rheumatology</i> , 44(8), 1206–1215. https://doi.org/10.3899/jrheum.161436	si	El objetivo de este artículo es investigar los factores de riesgo para la recaída o el pronóstico de la granulomatosis eosinofílica con poliangiitis (EGPA) en pacientes japoneses que acuden a nuestro hospital.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28572468
Vega, L. E., & Espinoza, L. R. (2016). Predictors of Poor Outcome in ANCA-Associated Vasculitis (AAV). <i>Current Rheumatology Reports</i> , 18(12), 70. https://doi.org/10.1007/s11926-016-0619-3	no	En este artículo se comenta que es importante reconocer los factores que pueden predecir un mal resultado y pronóstico en pacientes con VAA. Los predictores informados en la literatura incluyen genéticos, histopatológicos y clínicos. Los estudios genéticos (predictores genéticos) han encontrado genes que están asociados con la predicción de una mala respuesta al tratamiento, el deterioro de la función renal y el riesgo de mortalidad. Los estudios histopatológicos (predictores histopatológicos) han demostrado que las lesiones renales escleróticas se asocian con un mayor riesgo de progresión a enfermedad renal terminal y muerte. Por último, los puntajes (predictores clínicos) obtenidos con herramientas como FFS, puntaje de riesgo de Maldini, VDI y nuevos biomarcadores emergentes podrían ser útiles en la evaluación del pronóstico en el futuro.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27812952
Yano, T., Ishimura, S., Furukawa, T., Koyama, M., Tanaka, M., Shimoshige, S., ... Miura, T. (2015). Cardiac tamponade leading to the diagnosis of eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (Churg-Strauss syndrome): a case report and review of the literature. <i>Heart and Vessels</i> , 30(6), 841–844. https://doi.org/10.1007/s00380-014-0556-x	si	En este artículo se presenta un caso que inicialmente presentó taponamiento cardíaco aislado, seguido de manifestaciones sistémicas de EGPA durante 3 semanas. Incluyendo el presente caso, los casos anteriores de EGPA con taponamiento cardíaco se revisan para delinear sus características clínicas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25070496
Yates, M., & Watts, R. (2017). ANCA-associated vasculitis. <i>Clinical Medicine (London, England)</i> , 17(1), 60–64. https://doi.org/10.7861/clinmedicine.17-1-60	no	Esta revisión examina desarrollos recientes en la patogénesis y el tratamiento de AAV, centrándose en los desarrollos en el tratamiento después de la introducción de rituximab, en particular.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28148583

Tabla 43. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de síndrome de Churg-Strauss. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Alarcon-Segovia, D. 1990, "Polyarteritis nodosa, Churg-Strauss syndrome, and other eosinophilic syndromes", <i>Current opinion in rheumatology</i> , vol. 2, no. 1, pp. 50-54.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1977462
Arbach, O., Metzler, C. & Gause, A. 2004, "Churg-Strauss syndrome: outcome and long-term follow-up of 32 patients", <i>Zeitschrift fur Rheumatologie</i> , vol. 63, no. 4, pp. 339-340.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15338259
Arulkumaran, N., Periseleris, N., Gaskin, G., Strickland, N., Ind, P.W., Pusey, C.D. & Salama, A.D. 2011, "Interstitial lung disease and ANCA-associated vasculitis: a retrospective observational cohort study", <i>Rheumatology (Oxford, England)</i> , vol. 50, no. 11, pp. 2035-2043.	si	El objetivo de este artículo fue determinar las características y los resultados de los pacientes con EPI y vasculitis asociada a ANCA. Se incluyeron los pacientes con vasculitis asociada a ANCA [granulomatosis con poliangitis (Wegener's), poliangitis microscópica (MPA) o síndrome de Churg-Strauss] que también tenían ILD.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21873269
Boki, K.A., Dafni, U., Karpouzas, G.A., Papasteriades, C., Drosos, A.A. & Moutsopoulos, H.M. 1997, "Necrotizing vasculitis in Greece: clinical, immunological and immunogenetic aspects. A study of 66 patients", <i>British journal of rheumatology</i> , vol. 36, no. 10, pp. 1059-1066.	si	En este artículo se estudió retrospectivamente el espectro clínico y el resultado de la vasculitis en 66 pacientes, 7 de los cuales padecían síndrome de Churg-Strauss (CSS).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Necrotizing+vasculitis+in+Greece%3A+clinical%2C+immunological+and+immunogenetic+aspects.+A+study+of+66+patients
Bourgarit, A., Le Toumelin, P., Pagnoux, C., Cohen, P., Mahr, A., Le Guern, V., Mouthon, L., Guillevin, L. & French Vasculitis Study Group 2005, "Deaths occurring during the first year after treatment onset for polyarteritis nodosa, microscopic polyangiitis, and Churg-Strauss syndrome: a retrospective analysis of causes and factors predictive of mortality based on 595 patients", <i>Medicine</i> , vol. 84, no. 5, pp. 323-330.	si	En este artículo se estudian retrospectivamente los archivos de 60 pacientes que fallecieron durante el primer año 9 de los pacientes con síndrome de Churg-Strauss [CSS].	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Deaths+occurring+during+the+first+year+after+treatment+onset+for+polyarteritis+nodosa%2C+microscopic+polyangiitis%2C+and+Churg-Strauss+syndrome%3A+a+retrospective+analysis+of+causes+and+factors+predictive+of+mortality+based+on+595+patients
Cohen, P., Pagnoux, C., Mahr, A., Arene, J.P., Mouthon, L., Le Guern, V., Andre, M.H., Gayraud, M., Jayne, D., Blockmans, D., Cordier, J.F., Guillevin, L. & French Vasculitis Study Group 2007, "Churg-Strauss syndrome with poor-prognosis factors: A prospective multicenter trial comparing glucocorticoids and six or twelve cyclophosphamide pulses in forty-eight patients", <i>Arthritis and Rheumatism</i> , vol. 57, no. 4, pp. 686-693.	si	El objetivo de este artículo es comparar las duraciones largas y cortas de la ciclofosfamida adyuvante para el tratamiento del síndrome de Churg-Strauss (CSS) grave.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Churg-Strauss+syndrome+with+poor-prognosis+factors%3A+A+prospective+multicenter+trial+comparing+glucocorticoids+and+six+or+twelve+cyclophosphamide+pulses+in+forty-eight+patients

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Comarmond, C., Pagnoux, C., Khellaf, M., Cordier, J.F., Hamidou, M., Viallard, J.F., Maurier, F., Jouneau, S., Bienvenu, B., Puechal, X., Aumaitre, O., Le Guenno, G., Le Quellec, A., Cevallos, R., Fain, O., Godeau, B., Seror, R., Dunogue, B., Mahr, A., Guilpain, P., Cohen, P., Aouba, A., Mouthon, L., Guillevin, L. & French Vasculitis Study Group 2013, "Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (Churg-Strauss): clinical characteristics and long-term followup of the 383 patients enrolled in the French Vasculitis Study Group cohort", <i>Arthritis and Rheumatism</i> , vol. 65, no. 1, pp. 270-281.	si	En este artículo se indica que estudios previos de granulomatosis eosinofílica con poliangiitis (Churg-Strauss) (EGPA), con números de pacientes limitados y duraciones de seguimiento, demostraron que la presentación clínica al momento del diagnóstico, pero no el resultado, difería según el estado del anticuerpo anticitoplasma citoplasmático (ANCA).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Eosinophilic+granulomatosis+with+polyangiitis+(Churg-Strauss)%3A+clinical+characteristics+and+long-term+followup+of+the+383+patients+enrolled+in+the+French+Vasculitis+Study+Group+cohort
Durel, C.A., Berthiller, J., Caboni, S., Jayne, D., Ninet, J. & Hot, A. 2016, "Long-Term Followup of a Multicenter Cohort of 101 Patients With Eosinophilic Granulomatosis With Polyangiitis (Churg-Strauss)", <i>Arthritis care & research</i> , vol. 68, no. 3, pp. 374-387.	si	El objetivo de este artículo es evaluar el resultado a largo plazo en la granulomatosis eosinofílica con poliangiitis (Churg-Strauss) (EGPA).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Long-Term+Followup+of+a+Multicenter+Cohort+of+101+Patients+with+Eosinophilic+Granulomatosis+With+Polyangiitis+(Churg-Strauss)
Fortin, P.R., Larson, M.G., Watters, A.K., Yeadon, C.A., Choquette, D. & Esdaile, J.M. 1995, "Prognostic factors in systemic necrotizing vasculitis of the polyarteritis nodosa group--a review of 45 cases", <i>The Journal of rheumatology</i> , vol. 22, no. 1, pp. 78-84.	no	El objetivo de este artículo es evaluar la importancia pronóstica para la mortalidad de la edad, la fiebre, la hipertensión y la afectación de diferentes sistemas. En 45 pacientes con vasculitis necrotizante sistémica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prognostic+factors+in+systemic+necrotizing+vasculitis+of+the+polyarteritis+nodosa+group--a+review+of+45+cases
Frausova, D., Brejnikova, M., Hruskova, Z., Rihova, Z. & Tesar, V. 2008, "Outcome of thirty patients with ANCA-associated renal vasculitis admitted to the intensive care unit", <i>Renal failure</i> , vol. 30, no. 9, pp. 890-895.	no	El objetivo de este estudio retrospectivo fue evaluar el resultado de los pacientes con vasculitis asociada a ANCA renal ingresados en la UCI en un solo centro	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Outcome+of+thirty+patients+with+ANCA-associated+renal+vasculitis+admitted+to+the+intensive+care+unit
Gayraud, M., Guillevin, L., le Toumelin, P., Cohen, P., Lhote, F., Casassus, P., Jarrousse, B. & French Vasculitis Study Group 2001, "Long-term followup of polyarteritis nodosa, microscopic polyangiitis, and Churg-Strauss syndrome: analysis of four prospective trials including 278 patients", <i>Arthritis and Rheumatism</i> , vol. 44, no. 3, pp. 666-675.	si	El objetivo de este artículo es determinar el resultado a largo plazo de pacientes con poliarteritis nodosa (PAN), poliangiitis microscópica (MPA) y síndrome de Churg-Strauss (CSS), para comparar el resultado a largo plazo con la población francesa en general, para evaluar el impacto en el resultado del tipo de vasculitis, factores pronósticos y tratamientos administrados en el momento del diagnóstico, y para analizar los efectos secundarios y las secuelas del tratamiento.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Long-term+followup+of+polyarteritis+nodosa%2C+microscopic+polyangiitis%2C+and+Churg-Strauss+syndrome%3A+analysis+of+four+prospective+trials+including+278+patients
Grau, R.G. 2008, "Churg-Strauss syndrome: 2005-2008 update", <i>Current rheumatology reports</i> , vol. 10, no. 6, pp. 453-458.	si	En este artículo se indica que el síndrome de Churg-Strauss (CSS) es una vasculitis necrosante poco frecuente asociada a inflamación granulomatosa rica en eosinófilos de tejidos y vasos, y también se asocia con asma y eosinofilia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Churg-Strauss+syndrome%3A+2005-2008+update

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Groh, M., Masciocco, G., Kirchner, E., Kristen, A., Pellegrini, C., Varnous, S., Bortman, G., Rosenberg, M., Brucato, A., Waterworth, P., Bonacina, E., Facchetti, F., Calabrese, L., Gregorini, G., Scali, J.J., Starling, R., Frigerio, M., D'Armini, A.M. & Guillevin, L. 2014, "Heart transplantation in patients with eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (Churg-Strauss syndrome)", <i>The Journal of heart and lung transplantation : the official publication of the International Society for Heart Transplantation</i> , vol. 33, no. 8, pp. 842-850.	si	En este artículo se indica que la afectación cardíaca es la causa principal de muerte de pacientes con granulomatosis eosinofílica con poliangeritis (EGPA, anteriormente síndrome de Churg-Strauss) y es más frecuente en pacientes con anticuerpos anticitoplasma de neutrófilos (ANCA) negativos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24709271
Guillevin, L., Fain, O., Lhote, F., Jarrousse, B., Le Thi Huong, D., Bussel, A. & Leon, A. 1992, "Lack of superiority of steroids plus plasma exchange to steroids alone in the treatment of polyarteritis nodosa and Churg-Strauss syndrome. A prospective, randomized trial in 78 patients", <i>Arthritis and Rheumatism</i> , vol. 35, no. 2, pp. 208-215.	si	El objetivo de este artículo es definir el tratamiento más efectivo para la poliarteritis nodosa (PAN) y el síndrome de Churg-Strauss (CSS).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=lack of superiority of steroid plus plasma exchange to steroids alone in the treatment of polyarteritis nodosa and churg-strauss syndrome. a prospective, randomized trial in 78 patients&cmd=correctspelling
Guillevin, L. & Pagnoux, C. 2008, "Treatment of systemic vasculitides", <i>La Revue du praticien</i> , vol. 58, no. 5, pp. 541-544.	no	En este artículo se indica que el tratamiento de las vasculitis necrotizantes se puede basar en varios medicamentos, dependiendo de la enfermedad en sí misma, su gravedad, su etiología y el pronóstico esperado.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18524111
Guillevin, L., Pagnoux, C., Seror, R., Mahr, A., Mouthon, L., Le Toumelin, P. & French Vasculitis Study Group (FVSG) 2011, "The Five-Factor Score revisited: assessment of prognoses of systemic necrotizing vasculitides based on the French Vasculitis Study Group (FVSG) cohort", <i>Medicine</i> , vol. 90, no. 1, pp. 19-27.	si	En este estudio se indica que la puntuación de cinco factores (FFS) de 1996 para las vasculitis necrosantes sistémicas (poliarteritis nodosa [PAN], la poliangeítis microscópica [MPA] y el síndrome de Churg-Strauss [CSS]) se usa para evaluar el pronóstico en el momento del diagnóstico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+Five-Factor+Score+revisited%3A+assessment+of+prognoses+of+systemic+necrotizing+vasculitides+based+on+the+French+Vasculitis+Study+Group+(FVSG)+cohort
Hasegawa, W., Yamauchi, Y., Yasunaga, H., Sunohara, M., Jo, T., Matsui, H., Fushimi, K., Takami, K. & Nagase, T. 2015, "Factors that predict in-hospital mortality in eosinophilic granulomatosis with polyangiitis", <i>Allergy</i> , vol. 70, no. 5, pp. 585-590.	no	En este artículo se indica que la granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (EGPA) es una vasculitis poco sistemática de vasos pequeños asociada con asma, eosinofilia y vasculitis necrosante.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25703656
Hattori, N., Mori, K., Misu, K., Koike, H., Ichimura, M. & Sobue, G. 2002, "Mortality and morbidity in peripheral neuropathy associated Churg-Strauss syndrome and microscopic polyangiitis", <i>The Journal of rheumatology</i> , vol. 29, no. 7, pp. 1408-1414.	si	En este artículo se indica que el síndrome de Churg-Strauss (CSS) y la poliangeritis microscópica (MPA) se caracterizan comúnmente por vasculitis necrotizante sistémica y aparición frecuente de neuropatía axonal.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12136898

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Hayakawa, H., Sato, A., Yagi, T., Shimizu, T., Miyajima, H., Taniguchi, M. & Akiyama, J. 1993, "Clinical features and prognosis of Churg-Strauss syndrome", <i>Nihon Kyobu Shikkan Gakkai zasshi</i> , vol. 31, no. 1, pp. 59-64.	si	En este artículo se estudian las características clínicas y el pronóstico de 11 pacientes con síndrome de Churg-Strauss (CSS).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8468821
Hazebroek, M.R., Kemna, M.J., Schalla, S., Sanders-van Wijk, S., Gerretsen, S.C., Dennert, R., Merken, J., Kuznetsova, T., Staessen, J.A., Brunner-La Rocca, H.P., van Paassen, P., Cohen Tervaert, J.W. & Heymans, S. 2015, "Prevalence and prognostic relevance of cardiac involvement in ANCA-associated vasculitis: eosinophilic granulomatosis with polyangiitis and granulomatosis with polyangiitis", <i>International journal of cardiology</i> , vol. 199, pp. 170-179.	no	El objetivo de este estudio es investigar la prevalencia y la importancia pronóstica de la afectación cardíaca en una población de vasculitis asociada a ANCA (AAV) de granulomatosis eosinofílica con poliangeitis (EGPA) y granulomatosis con pacientes con poliangeitis (GPA).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prevalence+and+prognostic+relevance+of+cardiac+involvement+in+ANCA-associated+vasculitis%3A+eosinophilic+granulomatosis+with+polyangiitis+and+granulomatosis+with+polyangiitis
Kamali, S., Inanc, M., Gul, A., Ocal, L., Polat, N.G., Kilicaslan, I., Aral, O. & Konice, M. 2005, "Systemic necrotizing vasculitides in Turkey: a comparative analysis of 40 consecutive patients", <i>Rheumatology international</i> , vol. 26, no. 1, pp. 16-20.	si	El objetivo de este estudio fue analizar y comparar las características demográficas y clínicas y el pronóstico de los pacientes con diferentes vasculitis necrosantes sistémicas. 40 pacientes en total, 2 con síndrome de Churg-Strauss.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Systemic+necrotizing+vasculitides+in+Turkey%3A+a+comparative+analysis+of+40+consecutive+patients
Karras, A., Jacquot, C. & Thervet, E. 2013, "L39. Fulminant ANCA vasculitis", <i>Presse medicale (Paris, France: 1983)</i> , vol. 42, no. 4 Pt 2, pp. 607-609.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=L39.+Fulminant+ANCA+vasculitis
Keogh, K.A. & Specks, U. 2003, "Churg-Strauss syndrome: clinical presentation, antineutrophil cytoplasmic antibodies, and leukotriene receptor antagonists", <i>The American Journal of Medicine</i> , vol. 115, no. 4, pp. 284-290.	si	El objetivo de este artículo es determinar la asociación de anticuerpos anticitoplasma de neutrófilos (ANCA) y antagonistas de receptores de leucotrienos con la actividad de la enfermedad en una gran serie de pacientes con síndrome de Churg-Strauss.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12967693
Khan, S.A., Subla, M.R., Behl, D., Specks, U. & Afessa, B. 2007, "Outcome of patients with small-vessel vasculitis admitted to a medical ICU", <i>Chest</i> , vol. 131, no. 4, pp. 972-976.	si	El objetivo de este estudio es describir el curso clínico y los factores pronósticos de 38 pacientes con vasculitis de pequeño vaso ingresados consecutivamente en la UCI entre enero de 1997 y mayo de 2004.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17426197

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Lane, S.E., Watts, R.A., Shepstone, L. & Scott, D.G. 2005, "Primary systemic vasculitis: clinical features and mortality", <i>QJM : monthly journal of the Association of Physicians</i> , vol. 98, no. 2, pp. 97-111.	si	En este artículo se indica que la granulomatosis de Wegener (WG), el síndrome de Churg Strauss (CSS) y la poliangeítis microscópica (MPA) son vasculitis sistémicas primarias (PSV), cuyas características clínicas se han descrito en centros terciarios.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15655098
Langford, C.A. 2007, "Vasculitis in the geriatric population", <i>Rheumatic diseases clinics of North America</i> , vol. 33, no. 1, pp. 177-195.	no	En este artículo se indica que la vasculitis representa un grupo infrecuente pero importante de entidades patológicas que pueden afectar a pacientes mayores.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17367699
Langford, C.A. 2005, "Vasculitis in the geriatric population", <i>Clinics in geriatric medicine</i> , vol. 21, no. 3, pp. 631-47, viii.	no	En este artículo se indica que la vasculitis representa un grupo infrecuente pero importante de entidades patológicas que pueden afectar a pacientes mayores.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15911211
Lhote, F. 2007, "Churg-Strauss syndrome", <i>Presse medicale (Paris, France: 1983)</i> , vol. 36, no. 5 Pt 2, pp. 875-889.	si	En este artículo se indica que el síndrome de Churg-Strauss es una vasculitis sistémica y pulmonar, definida por su asociación con asma grave y con hipereosinofilia de la sangre y los tejidos. e de Churg-Strauss	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17408916
Lhote, F., Cohen, P., Guilpain, P. & Guillevin, L. 2008, "Churg-Strauss syndrome", <i>La Revue du praticien</i> , vol. 58, no. 11, pp. 1165-1174.	si	En este artículo se indica que el síndrome de Churg-Strauss es una vasculitis sistémica y pulmonar, definida por su asociación con asma grave y con hipereosinofilia de la sangre y los tejidos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18689110
Mohammad, A.J., Jacobsson, L.T., Westman, K.W., Sturfelt, G. & Segelmark, M. 2009, "Incidence and survival rates in Wegener's granulomatosis, microscopic polyangiitis, Churg-Strauss syndrome and polyarteritis nodosa", <i>Rheumatology (Oxford, England)</i> , vol. 48, no. 12, pp. 1560-1565.	si	El objetivo de este estudio es estimar la incidencia y las tasas de supervivencia de Granulomatosis de Wegener (WG), poliangeítis microscópica (MPA), síndrome de Churg-Strauss (CSS) y poliarteritis nodosa (PAN) dentro de una población definida en el sur de Suecia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19797309

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Moosig, F., Bremer, J.P., Hellmich, B., Holle, J.U., Holl-Ulrich, K., Laudien, M., Matthis, C., Metzler, C., Nolle, B., Richardt, G. & Gross, W.L. 2013, "A vasculitis centre based management strategy leads to improved outcome in eosinophilic granulomatosis and polyangiitis (Churg-Strauss, EGPA): monocentric experiences in 150 patients", <i>Annals of the Rheumatic Diseases</i> , vol. 72, no. 6, pp. 1011-1017.	si	El objetivo de este artículo es evaluar una estrategia de manejo basada en un centro de vasculitis para la granulomatosis eosinofílica y la poliangitis (Churg-Strauss, (EGPA) Granulomatosis eosinofílica con poliangeitis).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+vasculitis+centre+based+management+strategy+leads+to+improved+outcome+in+eosinophilic+granulomatosis+and+polyangiitis+(Churg-Strauss%2C+EGPA)%3A+monocentric+experiences+in+150+patients
Mouthon, L., Le Toumelin, P., Andre, M.H., Gayraud, M., Casassus, P. & Guillevin, L. 2002, "Polyarteritis nodosa and Churg-Strauss angiitis: characteristics and outcome in 38 patients over 65 years", <i>Medicine</i> , vol. 81, no. 1, pp. 27-40.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Polyarteritis+nodosa+and+Churg-Strauss+angiitis%3A+characteristics+and+outcome+in+38+patients+over+65+years
Pavone, L., Grasselli, C., Chierici, E., Maggiore, U., Garini, G., Ronda, N., Manganelli, P., Pesci, A., Rioda, W.T., Tumati, B., Pavesi, G., Vaglio, A., Buzio, C. & Secondary and Primar Vasculitides (Se.Pri.Va) Study Group 2006, "Outcome and prognostic factors during the course of primary small-vessel vasculitides", <i>The Journal of rheumatology</i> , vol. 33, no. 7, pp. 1299-1306.	si	En este artículo el objetivo es identificar los factores pronósticos de recaída y / o muerte durante el curso de las vasculitis de vasos pequeños primarios (PSVV), y diferenciar su relevancia pronóstica por el tipo de vasculitis. 75 pacientes fueron seguidos retrospectivamente después del diagnóstico: 36 con granulomatosis de Wegener (WG), 23 con síndrome de Churg-Strauss (CSS) y 16 con poliangitis microscópica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16783858
Rahmattulla, C., Berden, A.E. & Bajema, I.M. 2013, "L21. Kidneys in ANCA-associated vasculitis: what to learn from biopsies?", <i>Presse medicale (Paris, France: 1983)</i> , vol. 42, no. 4 Pt 2, pp. 563-565.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=L21.+Kidneys+in+ANCA-associated+vasculitis%3A+what+to+learn+from+biopsies%3F
Reinhold-Keller, E. & Moosig, F. 2011, "Development of morbidity and mortality in ANCA-associated vasculitis", <i>Zeitschrift fur Rheumatologie</i> , vol. 70, no. 6, pp. 486-492.	no	En este artículo se indica que el resultado de la vasculitis asociada a ANCA (anticuerpo citoplásmico antineutrófilo) (AAV) ha mejorado significativamente debido al uso combinado de ciclofosfamida (CYC) y glucocorticosteroides.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21779878
Samson, M., Puechal, X., Devilliers, H., Ribi, C., Cohen, P., Stern, M., Pagnoux, C., Mouthon, L., Guillevin, L. & French Vasculitis Study Group 2013, "Long-term outcomes of 118 patients with eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (Churg-Strauss syndrome) enrolled in two prospective trials", <i>Journal of Autoimmunity</i> , vol. 43, pp. 60-69.	si	El objetivo de este estudio fue evaluar los resultados de 118 pacientes con granulomatosis eosinofílica con poliangeitis (EGPA) incluidos en 2 ensayos clínicos prospectivos, aleatorizados y de etiqueta abierta.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Long-term+outcomes+of+118+patients+with+eosinophilic+granulomatosis+with+polyangiitis+(Churg-Strauss+syndrome)+enrolled+in+two+prospective+trials

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Semple, D., Keogh, J., Forni, L. & Venn, R. 2005, "Clinical review: Vasculitis on the intensive care unit -- part 2: treatment and prognosis", <i>Critical Care (London, England)</i> , vol. 9, no. 2, pp. 193-197.	si	Esta revisión aborda el tratamiento y el pronóstico de las vasculitis, la granulomatosis de Wegener, la poliangitis microscópica, el síndrome de Churg-Strauss y la poliarteritis nodosa.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+review%3A+Vasculitis+on+the+intensive+care+unit+--+part+2%3A+treatment+and+prognosis
Sinico, R.A., Di Toma, L., Maggiore, U., Tosoni, C., Bottero, P., Sabadini, E., Giammarresi, G., Tumiati, B., Gregorini, G., Pesci, A., Monti, S., Balestrieri, G., Garini, G., Vecchio, F. & Buzio, C. 2006, "Renal involvement in Churg-Strauss syndrome", <i>American Journal of Kidney Diseases: The Official Journal of the National Kidney Foundation</i> , vol. 47, no. 5, pp. 770-779.	si	En este artículo se indica que el síndrome de Churg-Strauss (CSS) es un trastorno raro caracterizado por asma, eosinofilia y vasculitis sistémica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16632015
Solans, R., Bosch, J.A., Perez-Bocanegra, C., Selva, A., Huguet, P., Alijotas, J., Orriols, R., Armadans, L. & Vilardell, M. 2001, "Churg-Strauss syndrome: outcome and long-term follow-up of 32 patients", <i>Rheumatology (Oxford, England)</i> , vol. 40, no. 7, pp. 763-771.	si	El objetivo de este artículo es estudiar el espectro clínico y la evolución del síndrome de Churg-Strauss con el fin de evaluar las características clinicopatológicas de la enfermedad, la respuesta al tratamiento y el resultado a largo plazo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11477281
Val-Bernal, J.F., Mayorga, M., Garcia-Alberdi, E. & Pozueta, J.A. 2003, "Churg-Strauss syndrome and sudden cardiac death", <i>Cardiovascular pathology: the official journal of the Society for Cardiovascular Pathology</i> , vol. 12, no. 2, pp. 94-97.	si	En este artículo, se describe un caso del síndrome de Churg-Strauss con afectación multiorgánica que se manifiesta como muerte súbita cardíaca.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12684165
Vinit, J., Muller, G., Bielefeld, P., Pfitzenmeyer, P., Bonniaud, P., Loricerie, B. & Besancenot, J.F. 2011, "Churg-Strauss syndrome: retrospective study in Burgundian population in France in past 10 years", <i>Rheumatology international</i> , vol. 31, no. 5, pp. 587-593.	si	El objetivo de este trabajo es describir la patología de Churg-Strauss en la población borgoñona en Francia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Churg-Strauss+syndrome%3A+retrospective+study+in+Burgundian+population+in+France+in+past+10+years
Weidanz, F., Day, C.J., Hewins, P., Savage, C.O. & Harper, L. 2007, "Recurrences and infections during continuous immunosuppressive therapy after beginning dialysis in ANCA-associated vasculitis", <i>American Journal of Kidney Diseases: The Official Journal of the National Kidney Foundation</i> , vol. 50, no. 1, pp. 36-46.	no	En este artículo se indica que aproximadamente el 20% de los pacientes con vasculitis sistémica asociada a anticuerpos contra citoplasma de antineutrófilo (AASV) desarrollan insuficiencia renal en etapa terminal (IRT).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Recurrences+and+infections+during+continuous+immunosuppressive+therapy+after+beginning+dialysis+in+ANCA-associated+vasculitis

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Wu, C.S., Hsieh, C.J., Peng, Y.S., Chang, T.H. & Wu, Z.Y. 2015, "Antineutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis in Taiwan: A hospital-based study with reference to the population-based National Health Insurance database", <i>Journal of microbiology, immunology, and infection = Wei mian yu gan ran za zhi</i> , vol. 48, no. 5, pp. 477-482.	si	En este artículo se indica que la vasculitis asociada al anticuerpo citoplásmico antineutrófilo (AAV), que incluye la granulomatosis con poliangiitis (GPA), la poliangitis microscópica (MPA) y el síndrome de Churg-Strauss (CSS), comprende un grupo de enfermedades con una morbilidad y mortalidad significativas	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Antineutrophil+cytoplasmic+antibody-associated+vasculitis+in+Taiwan%3A+A+hospital-based+study+with+reference+to+the+population-based+National+Health+Insurance+database
Yeatman, M., McNeil, K., Smith, J.A., Stewart, S., Sharples, L.D., Higenbottam, T., Wells, F.C. & Wallwork, J. 1996, "Lung Transplantation in patients with systemic diseases: an eleven-year experience at Papworth Hospital", <i>The Journal of heart and lung transplantation: the official publication of the International Society for Heart Transplantation</i> , vol. 15, no. 2, pp. 144-149.	si	En este artículo se indica que la presencia de una enfermedad sistémica se ha considerado tradicionalmente una contraindicación para el trasplante de pulmón. Hubo 19 pacientes estudiados, 1 con Churg-Strauss.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Lung+Transplantation+in+patients+with+systemic+diseases%3A+an+eleven-year+experience+at+Papworth+Hospital
Zhang, W., Zhou, G., Shi, Q., Zhang, X., Zeng, X.F. & Zhang, F.C. 2009, "Clinical analysis of nervous system involvement in ANCA-associated systemic vasculitides", <i>Clinical and experimental rheumatology</i> , vol. 27, no. 1 Suppl 52, pp. S65-9.	si	El objetivo de este artículo es evaluar las características clínicas de la afectación del sistema nervioso (SN) en pacientes con vasculitis asociadas a ANCA (AAV), incluida la poliangiitis microscópica (MPA), la granulomatosis de Wegener (WG) y el síndrome de Churg-Strauss (CSS).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19646349

Tabla 44. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Síndrome de Churg-Strauss. (Elaboración propia)

5.19.- Síndrome de Cushing

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Bolland, M.J., Holdaway, I.M., Berkeley, J.E., Lim, S., Dransfield, W.J., Conaglen, J.V., Croxson, M.S., Gamble, G.D., Hunt, P.J. & Toomath, R.J. 2011, "Mortality and morbidity in Cushing's syndrome in New Zealand", <i>Clinical endocrinology</i> , vol. 75, no. 4, pp. 436-442.	si	En este artículo se indica que el síndrome de Cushing no tratado (SC) se asocia con morbilidad y mortalidad significativas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mortality+and+morbidty+in+Cushing's+syndrome+in+New+Zealand
Etxabe, J. & Vazquez, J.A. 1994, "Morbidity and mortality in Cushing's disease: an epidemiological approach", <i>Clinical endocrinology</i> , vol. 40, no. 4, pp. 479-484.	si	En este artículo se indica que, aunque la enfermedad de Cushing es una entidad clínica bien documentada, no hay información epidemiológica al respecto.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8187313
Graversen, D., Vestergaard, P., Stochholm, K., Gravholt, C.H. & Jorgensen, J.O. 2012, "Mortality in Cushing's syndrome: a systematic review and meta-analysis", <i>European journal of internal medicine</i> , vol. 23, no. 3, pp. 278-282.	si	En este artículo se indica que los datos sobre la mortalidad asociada con la enfermedad de Cushing (CD) y el síndrome de Cushing (CS) son escasos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mortality+in+Cushing's+syndrome%3A+a+systematic+review+and+meta-analysis
Pikkarainen, L., Sane, T. & Reunanen, A. 1999, "The survival and well-being of patients treated for Cushing's syndrome", <i>Journal of internal medicine</i> , vol. 245, no. 5, pp. 463-468.	si	El objetivo principal del estudio fue evaluar la supervivencia, el bienestar y la capacidad de trabajo de los pacientes tratados por el síndrome de Cushing.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10363746
Swearingen, B., Biller, B.M., Barker, F.G., 2nd, Katznelson, L., Grinspoon, S., Klibanski, A. & Zervas, N.T. 1999, "Long-term mortality after transsphenoidal surgery for Cushing disease", <i>Annals of Internal Medicine</i> , vol. 130, no. 10, pp. 821-824.	si	En este artículo se indica que la enfermedad de Cushing no tratada históricamente tiene una alta tasa de mortalidad, pero no se ha informado sobre la supervivencia a largo plazo de los pacientes con enfermedad de Cushing después de la cirugía transesfenoidal.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10366371
Yaneva, M., Kalinov, K. & Zacharieva, S. 2013, "Mortality in Cushing's syndrome: data from 386 patients from a single tertiary referral center", <i>European journal of endocrinology</i> , vol. 169, no. 5, pp. 621-627.	si	En este artículo se indica que los datos sobre la incidencia, la mortalidad y las causas de muerte en pacientes con síndrome de Cushing (CS) son escasos, debido a la rareza de la CS.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mortality+in+Cushing's+syndrome%3A+data+from+386+patients+from+a+single+tertiary+referral+center

Tabla 45. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal de Síndrome de Cushing. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Bolland, M.J., Holdaway, I.M., Berkeley, J.E., Lim, S., Dransfield, W.J., Conaglen, J.V., Croxson, M.S., Gamble, G.D., Hunt, P.J. & Toomath, R.J. 2011, "Mortality and morbidity in Cushing's syndrome in New Zealand", <i>Clinical endocrinology</i> , vol. 75, no. 4, pp. 436-442.	si	En este artículo se indica que el síndrome de Cushing no tratado (SC) se asocia con morbilidad y mortalidad significativas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mortality+and+morbidity+in+Cushing's+syndrome+in+New+Zealand
Ettxabe, J. & Vazquez, J.A. 1994, "Morbidity and mortality in Cushing's disease: an epidemiological approach", <i>Clinical endocrinology</i> , vol. 40, no. 4, pp. 479-484.	si	En este artículo se indica que, aunque la enfermedad de Cushing es una entidad clínica bien documentada, no hay información epidemiológica al respecto.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8187313
Graversen, D., Vestergaard, P., Stochholm, K., Gravholt, C.H. & Jorgensen, J.O. 2012, "Mortality in Cushing's syndrome: a systematic review and meta-analysis", <i>European journal of internal medicine</i> , vol. 23, no. 3, pp. 278-282.	si	En este artículo se indica que los datos sobre la mortalidad asociada con la enfermedad de Cushing (CD) y el síndrome de Cushing (CS) son escasos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mortality+in+Cushing's+syndrome%3A+a+systematic+review+and+meta-analysis
Pikkariainen, L., Sane, T. & Reunanen, A. 1999, "The survival and well-being of patients treated for Cushing's syndrome", <i>Journal of internal medicine</i> , vol. 245, no. 5, pp. 463-468.	si	El objetivo principal del estudio fue evaluar la supervivencia, el bienestar y la capacidad de trabajo de los pacientes tratados por el síndrome de Cushing.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10363746
Swearingen, B., Biller, B.M., Barker, F.G., 2nd, Katznelson, L., Grinspoon, S., Klibanski, A. & Zervas, N.T. 1999, "Long-term mortality after transsphenoidal surgery for Cushing disease", <i>Annals of Internal Medicine</i> , vol. 130, no. 10, pp. 821-824.	si	En este artículo se indica que la enfermedad de Cushing no tratada históricamente tiene una alta tasa de mortalidad, pero no se ha informado sobre la supervivencia a largo plazo de los pacientes con enfermedad de Cushing después de la cirugía transesfenoidal.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10366371
Yaneva, M., Kalinov, K. & Zacharieva, S. 2013, "Mortality in Cushing's syndrome: data from 386 patients from a single tertiary referral center", <i>European journal of endocrinology</i> , vol. 169, no. 5, pp. 621-627.	si	En este artículo se indica que los datos sobre la incidencia, la mortalidad y las causas de muerte en pacientes con síndrome de Cushing (CS) son escasos, debido a la rareza de la CS.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mortality+in+Cushing's+syndrome%3A+data+from+386+patients+from+a+single+tertiary+referral+center

Tabla 46. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Síndrome de Cushing. (Elaboración propia)

5.20.-Síndrome de Zollinger-Ellison

5.20.-Síndrome de Zollinger-Ellison	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Artículos (buscados por literal)			
Arendt, R. 1975, "Zollinger-Ellison syndrome", <i>Zeitschrift fur die gesamte innere Medizin und ihre Grenzgebiete</i> , vol. 30, no. 23, pp. 749-752.	si	En este artículo se presenta una encuesta de patogenia, bioquímica, anatomía patológica, clínica, diagnóstico y terapia del síndrome de Zollinger-Ellison.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1224739
Atema, J.J., Amri, R., Busch, O.R., Rauws, E.A., Gouma, D.J. & Nieveen van Dijkum, E.J. 2012, "Surgical treatment of gastrinomas: a single-centre experience", <i>HPB: the official journal of the International Hepato Pancreato Biliary Association</i> , vol. 14, no. 12, pp. 833-838.	si	En este artículo se indica que los gastrinomas son tumores neuroendocrinos raros y responsables del síndrome de Zollinger-Ellison (ZES). La cirugía es el único tratamiento que puede curar los gastrinomas. Se evaluó el éxito del tratamiento quirúrgico de los gastrinomas en un solo centro. Se realizó una revisión retrospectiva de todos los pacientes sometidos a resección por un gastrinoma entre 1992 y 2011 en una sola institución. Presentación, diagnóstico, manejo operativo y resultado fueron analizados.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23134185
Batko, B. 1980, "19-year survival after surgical treatment of Zollinger-Ellison syndrome", <i>Wiadomosci lekarskie (Warsaw, Poland: 1960)</i> , vol. 33, no. 24, pp. 1983-1985.	si	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se deduce que sí que trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=19-year+survival+after+surgical+treatment+of+Zollinger-Ellison+syndrome
Begum, N., Maasberg, S., Plockinger, U., Anlauf, M., Rinke, A., Popperl, G., Lehnert, H., Izbicki, J.R., Krausch, M., Vashist, Y.K., Raffel, A., Burk, C.G., Hoffmann, J., Goretzki, P., Pape, U.F. & Weitere Vertreter des deutschen NET-Registers 2014, "Neuroendocrine tumours of the GI tract--data from the German NET Registry", <i>Zentralblatt fur Chirurgie</i> , vol. 139, no. 3, pp. 276-283.	si	En este artículo se indica que los tumores neuroendocrinos (NET) son neoplasias poco frecuentes y heterogéneas. Se analizan los datos de 2009 NET comprobada histológicamente se obtuvieron de 35 centros NET entre 1999 y 2010. De 860 pacientes, 402 (46,7%) tenían tumores funcionales con los siguientes síndromes de exceso hormonal: síndrome carcinoide (19,1%, n = 164), hipoglucemia hiperinsulinémica persistente (17,7%, n = 152), síndrome de Zollinger-Ellison (7,1%; n = 61), glucagonoma (0.7%, n = 15), síndrome de Verner-Morrison (0.4%, n = 8) y síndrome de somatostatina (0.1%, n = 2). La terapia quirúrgica se realizó en el 78%, la terapia con análogos del receptor de somatostatina (SSA) en el 28%, la terapia con péptido radioreceptor (PRRT) en el 19%, la quimioterapia en el 18% y la terapia con interferón en el 6,5%. Solo se realizó cirugía en el 47%, mientras que el 53% recibió una segunda terapia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23042103

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Bektas, H., Langer, F., Piso, P., Werner, U., Musholt, T.J., Lehner, F., Becker, T. & Klempnauer, J. 2002, "Neuroendocrine tumors of the stomach. Surgery therapy and prognosis", <i>Der Chirurg; Zeitschrift für alle Gebiete der operativen Medizen</i> , vol. 73, no. 4, pp. 331-335.	si	En este artículo se indica que los tumores carcinoides gástricos son lesiones raras que se caracterizan por hipergastrinemia que se originan en células del estómago con aspecto de enterocromafines (ECL). Se ha propuesto un sistema de clasificación que distingue tres tipos de tumores carcinoides gástricos: 1) tumores relacionados con la gastritis atrófica crónica, 2) tumores asociados con el síndrome de Zollinger-Ellison y 3) lesiones esporádicas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12063917
Berger, A.C., Gibril, F., Venzon, D.J., Doppman, J.L., Norton, J.A., Bartlett, D.L., Libutti, S.K., Jensen, R.T. & Alexander, H.R. 2001, "Prognostic value of initial fasting serum gastrin levels in patients with Zollinger-Ellison syndrome", <i>Journal of clinical oncology: official journal of the American Society of Clinical Oncology</i> , vol. 19, no. 12, pp. 3051-3057.	si	El objetivo de este artículo es evaluar el valor de la gastrina sérica inicial en ayunas (FSG) en la presentación en pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) para predecir las características del tumor primario y la supervivencia. Un total de 239 pacientes fueron tratados por ZES entre diciembre de 1981 y septiembre de 1998, con un seguimiento medio de 9.1 +/- 0.6 años.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prognostic+value+of+initial+fasting+serum+gastrin+levels+in+patients+with+Zollinger-Ellison+syndrome
Bordi, C., Falchetti, A., Azzoni, C., D'Adda, T., Canavese, G., Guariglia, A., Santini, D., Tomassetti, P. & Brandi, M.L. 1997, "Aggressive forms of gastric neuroendocrine tumors in multiple endocrine neoplasia type I", <i>The American Journal of Surgical Pathology</i> , vol. 21, no. 9, pp. 1075-1082.	si	En este artículo, se informa sobre dos casos de tumores neuroendocrinos gástricos MEN-1 que tienen un curso fatal. El caso 1 fue un varón joven con hiperparatiroidismo y síndrome de Zollinger-Ellison y con desarrollo florido de carcinoides gástricos múltiples y gastrinomas duodenales múltiples. El caso 2 fue una paciente adulta con hiperparatiroidismo, trastornos adrenocorticales y tumores gástricos, pero no hipergastrinemia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9298884
Brennan, M.F., Jensen, R.T., Wesley, R.A., Doppman, J.L. & McCarthy, D.M. 1982, "The role of surgery in patients with Zollinger-Ellison syndrome (ZES) managed medically", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 196, no. 3, pp. 239-245.	si	En este artículo se indica que de 1975 a 1981, la intención deliberada de los autores fue tratar a todos los pacientes con el síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) médicamente.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+role+of+surgery+in+patients+with+Zollinger-Ellison+syndrome+(ZES)+managed+medically
Bunte, H. 1971, "Vagotomy: another false step in ulcer-surgery? Results and indication", <i>Deutsche medizinische Wochenschrift (1946)</i> , vol. 96, no. 15, pp. 633-4 passimf.	no	PUBMED no ofrece resumen, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Vagotomy%3A+another+false+step+in+ulcer-surgery%3F+Results+and+indication
Delcore, R., Jr, Cheung, L.Y. & Friesen, S.R. 1990, "Characteristics of duodenal wall gastrinomas", <i>American Journal of Surgery</i> , vol. 160, no. 6, pp. 621-3; discussion 623-4.	si	En este artículo se indica que quince pacientes con gastrinomas de la pared duodenal (DWG) y el síndrome de Zollinger-Ellison han sido tratados desde 1960.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2252124

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Delle Fave, G., Capurso, G., Milione, M. & Panzuto, F. 2005, "Endocrine tumours of the stomach", <i>Best practice & research. Clinical gastroenterology</i> , vol. 19, no. 5, pp. 659-673.	si	En este artículo se indica que los tumores endocrinos gástricos (carcinoides gástricos) por lo general crecen a partir de células tipo enterocromafines (ECL). Se pueden distinguir tres tipos de tumor en función de la patología gástrica de fondo: tipo I, que se desarrolla en la gastritis atrófica del cuerpo (ABG); tipo II, que se asocia con neoplasia endocrina múltiple y síndrome de Zollinger-Ellison; y el tipo esporádico III, que no está asociado con ninguna patología de fondo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16253892
Ellison, E.C., Carey, L.C., Sparks, J., O'Dorisio, T.M., Mekhjian, H.S., Fromkes, J.J., Caldwell, J.H. & Thomas, F.B. 1987, "Early surgical treatment of gastrinoma", <i>The American Journal of Medicine</i> , vol. 82, no. 5B, pp. 17-24.	si	En este artículo se indica que el tratamiento médico del síndrome de Zollinger-Ellison se ha aceptado generalmente debido a la eficacia comprobada de los antagonistas del receptor de histamina (H2) para lograr alivio sintomático y debido a los informes iniciales que indican que pocos gastrinomas, si es que los hay, se pueden resecar para la curación.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2884876
Ellison, E.C. & Sparks, J. 2003, "Zollinger-Ellison syndrome in the era of effective acid suppression: are we unknowingly growing tumors?", <i>American Journal of Surgery</i> , vol. 186, no. 3, pp. 245-248.	si	En este artículo se indica que el tratamiento médico eficaz de la hipersecreción gástrica en el síndrome de Zollinger-Ellison puede retrasar el diagnóstico de gastrinoma.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Zollinger-Ellison+syndrome+in+the+era+of+effective+acid+suppression%3A+are+we+unknowingly+growing+tumors%3F
Farley, D.R., van Heerden, J.A., Grant, C.S., Miller, L.J. & Ilstrup, D.M. 1992, "The Zollinger-Ellison syndrome. A collective surgical experience", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 215, no. 6, pp. 561-9; discussion 569-70.	si	En este artículo se indica que se realizó un estudio retrospectivo de 90 pacientes tratados quirúrgicamente con el síndrome de Zollinger-Ellison desde 1958 hasta 1990.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+Zollinger-Ellison+syndrome.+A+collective+surgical+experience
Fendrich, V. & Bartsch, D.K. 2011, "Surgical treatment of gastrointestinal neuroendocrine tumors", <i>Langenbeck's archives of surgery</i> , vol. 396, no. 3, pp. 299-311.	si	En este artículo se indica que los tumores neuroendocrinos gastroenteropancreáticos (GEP-NET) son tumores infrecuentes pero fascinantes y clínicamente desafiantes. Los GEP-NET se presentan como tumores funcionales o no funcionales. Los tumores funcionales se asocian comúnmente con un síndrome hormonal específico directamente relacionado con una hormona secretada por el tumor, como gastrinomas con síndrome de Zollinger-Ellison o síndrome carcinoide en pacientes con tumores neuroendocrinos (NET) del íleon. Los tumores no funcionales no secretan una hormona que produce un síndrome clínico	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21279821

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Fendrich, V., Bartsch, D.K., Langer, P., Zielke, A. & Rothmund, M. 2005, "Zollinger-Ellison syndrome", <i>Der Chirurg; Zeitschrift für alle Gebiete der operativen Medizen</i> , vol. 76, no. 3, pp. 217-226.	si	En este artículo se indica que la localización preoperatoria de gastrinomas a menudo falla a pesar de todos los métodos de imagen modernos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15688179
Fox, P.S., Hofmann, J.W., Decosse, J.J. & Wilson, S.D. 1974, "The influence of total gastrectomy on survival in malignant Zollinger-Ellison tumors", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 180, no. 4, pp. 558-566.	si	En este estudio se indica que el efecto de la gastrectomía total sobre el comportamiento biológico de los gastrinomas malignos se estudió a partir de los datos de pacientes recogidos en el registro de tumores Zollinger-Ellison (ZE).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+influence+of+total+gastrectomy+on+survival+in+malignant+Zollinger-Ellison+tumors
Fox, P.S., Hofmann, J.W., Wilson, S.D. & DeCosse, J.J. 1974, "Surgical management of the Zollinger-Ellison syndrome", <i>The Surgical clinics of North America</i> , vol. 54, no. 2, pp. 395-407.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4361607
Fraker, D.L., Norton, J.A., Alexander, H.R., Venzon, D.J. & Jensen, R.T. 1994, "Surgery in Zollinger-Ellison syndrome alters the natural history of gastrinoma", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 220, no. 3, pp. 320-8; discussion 328-30.	si	El objetivo de este artículo es evaluar el impacto de la resección de gastrinoma en el desarrollo posterior de metástasis hepáticas en el síndrome de Zollinger-Ellison.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Surgery+in+Zollinger-Ellison+syndrome+alters+the+natural+history+of+gastrinoma
Geerdink, E.A., Van der Lijdt, R.B. & Lips, C.J. 2003, "Do patients with multiple endocrine neoplasia syndrome type 1 benefit from periodical screening?", <i>European journal of endocrinology</i> , vol. 149, no. 6, pp. 577-582.	no	El objetivo de este artículo es determinar el beneficio del cribado clínico periódico de portadores de una mutación en el gen de neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN-1), ya que cualquier discusión útil requiere datos más concretos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Do+patients+with+multiple+endocrine+neoplasia+syndrome+type+1+benefit+from+periodical+screening%3F
Gemsensjager, E., Gyr, K. & Meier, A.L. 1972, "Results in the treatment of gastroduodenal ulcers", <i>Helvetica chirurgica acta</i> , vol. 39, no. 1, pp. 293-296.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Results+in+the+treatment+of+gastroduodenal+ulcers%22+Gemsensjager
Goldstein, L.A. & Thompson, W.R. 1982, "Esophageal perforations: a 15 year experience", <i>American Journal of Surgery</i> , vol. 143, no. 4, pp. 495-503.	si	En este artículo se presenta una revisión de 44 pacientes con 50 perforaciones esofágicas desde 1966 hasta 1980.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7072915
Grobmyer, S.R. & Hochwald, S.N. 2010, "Reoperative surgery for the Zollinger-Ellison syndrome", <i>Advances in Surgery</i> , vol. 44, pp. 327-346.	si	En este artículo se indica que está claro que una operación inicial realizada correctamente es la clave del éxito en el manejo de un paciente con ZES.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20919530
Grobmyer, S.R., Vogel, S.B., McGuigan, J.E., Copeland, E.M. & Hochwald, S.N. 2009, "Reoperative surgery in sporadic Zollinger-Ellison Syndrome: longterm results", <i>Journal of the American College of Surgeons</i> , vol. 208, no. 5, pp. 718-22; discussion 722-4.	si	En este artículo se indica que la mayoría de los pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison (ZES), sufrirán una enfermedad persistente o recurrente en el seguimiento a largo plazo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Reoperative+surgery+in+sporadic+Zollinger-Ellison+Syndrome%3A+longterm+results
Gustavsson, S. & Kelly, K.A. 1987, "Total gastrectomy for benign disease", <i>The Surgical clinics of North America</i> , vol. 67, no. 3, pp. 539-550.	no	En este artículo se indica que entre los 37 pacientes que se sometieron a una gastrectomía total por enfermedad no maligna, la mortalidad operatoria fue del 4% después de 27 operaciones electivas y del 10% después de 10 operaciones de emergencia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Total+gastrectomy+for+benign+disease%22+Gustavsson

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Hain, E., Coriat, R., Dousset, B. & Gaujoux, S. 2016, "Management of gastrinoma", <i>Presse medicale (Paris, France: 1983)</i> , vol. 45, no. 11, pp. 986-991.	si	En este artículo se indica que el gastrinoma es un tumor muy raro que conduce a la hipersecreción de gastrina y se caracteriza por el síndrome de Zollinger-Ellison (ZES), es decir, ulceración gástrica y duodenal grave y diarrea profusa.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27262229
Heymann, M.F., Hamy, A., Triau, S., Miraille, E., Toquet, C., Chomarat, H., Cohen, C., Maitre, F. & Le Bodie, M.F. 2004, "Endocrine tumors of the duodenum. A study of 55 cases relative to clinicopathological features and hormone content", <i>Hepato-gastroenterology</i> , vol. 51, no. 59, pp. 1367-1371.	si	El objetivo de este artículo es el estudio del pronóstico de tumores endocrinos duodenales. Siete pacientes fueron clasificados como síndrome de Zollinger-Ellison y siete como neoplasia endocrina múltiple (6 MEN I y 1 MEN II).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Endocrine+tumors+of+the+duodenum.+A+study+of+55+cases+relative+to+clinicopathological+features+and+hormone+content
Hollinger, A., Uhlschmid, G., Baumann, C. & Largiader, F. 1980, "Late results after total gastrectomy and reconstruction by the Hunt-Lawrence-Rodino method", <i>Helvetica chirurgica acta</i> , vol. 46, no. 5-6, pp. 689-691.	no	Se describe la técnica quirúrgica para realizar la bolsa yeyunal, un sustituto del estómago, según Hunt-Lawrence-Rodinò. La supervivencia a los 5 años después de la gastrectomía para el carcinoma es del 37% y del 50% para el síndrome de Zollinger-Ellison, respectivamente, una operación algo más prolongada está justificada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Late+results+after+total+gastrectomy+and+reconstruction+by+the+Hunt-Lawrence-Rodino+method
Holzner, J.H. 1972, "Biopsy of the gastrointestinal tract", <i>Wiener medizinische Wochenschrift (1946)</i> , vol. 122, no. 6, pp. 77-81.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5059860
Ishido, H., Yamashita, N., Kitaoka, M., Tanaka, Y. & Ogata, E. 1994, "A case of ectopic ACTH syndrome associated with Zollinger-Ellison syndrome: long-term survival with chemical adrenalectomy", <i>Endocrine journal</i> , vol. 41, no. 2, pp. 171-176.	si	En este artículo se indica que la paciente de este informe padecía un tumor de células de los islotes pancreáticos que exhibía un síndrome de ACTH ectópico asociado con el síndrome de Zollinger-Ellison.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=A+case+of+ectopic+ACTH+syndrome+associated+with+Zollinger-Ellison+syndrome%3A+long-term+survival+with+chemical+adrenalectomy
Ito, T., Igarashi, H., Uehara, H., Berna, M.J. & Jensen, R.T. 2013, "Causes of death and prognostic factors in multiple endocrine neoplasia type 1: a prospective study: comparison of 106 MEN1/Zollinger-Ellison syndrome patients with 1613 literature MEN1 patients with or without pancreatic endocrine tumors", <i>Medicine</i> , vol. 92, no. 3, pp. 135-181.	si	Se realiza un análisis detallado de las causas de muerte y los factores pronósticos de 106 pacientes con MEN1 con tumores endocrinos pancreáticos con el síndrome de Zollinger-Ellison (pacientes con MEN1 / ZES) y se compararon estos resultados con de 227 pacientes con MEN1 con tumores endocrinos pancreáticos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23645327
Jais, P., Vuagnat, A., Terris, B., Houillier, A.M., Bonfils, S., Laurent-Puig, P., Mignon, M. & Lewin, M.J. 1998, "Association of serum antibodies against p53 protein with poor survival in patients with Zollinger-Ellison syndrome", <i>Gastroenterology</i> , vol. 114, no. 1, pp. 37-43.	si	En este artículo se indica que la supervivencia a largo plazo de los pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) está determinada en gran medida por la presencia o ausencia de metástasis hepáticas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Association+of+serum+antibodies+against+p53+protein+with+poor+survival+in+patients+with+Zollinger-Ellison+syndrome

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Jensen, R.T. 2004, "Gastrinomas: advances in diagnosis and management", <i>Neuroendocrinology</i> , vol. 80 Suppl 1, pp. 23-27.	si	En este artículo se indica que los gastrinomas que causan el síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) son los tumores endocrinos pancreáticos malignos funcionales más comunes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15477712
Krampitz, G.W. & Norton, J.A. 2013, "Pancreatic neuroendocrine tumors", <i>Current problems in surgery</i> , vol. 50, no. 11, pp. 509-545.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24206780
Lawton, G.P. & Modlin, I.M. 1994, "Recent advances in the localization and surgical management of duodenal gastrinomas", <i>Current opinion in general surgery</i> , , pp. 131-137.	si	En este artículo se indica que los gastrinomas duodenales ahora son más frecuentemente reconocidos como la fuente de hipergastrinemia en pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7583948
Leijonmarck, C.E., Fenyo, G. & Raf, L. 1984, "Nontraumatic perforation of the small intestine", <i>Acta Chirurgica Scandinavica</i> , vol. 150, no. 5, pp. 405-411.	si	En este artículo se indica que la perforación no traumática del intestino delgado es muy rara en los países occidentales, mientras que la fiebre tifoidea es la causa más común de dicha perforación en otras partes del mundo. Se revisa una serie que abarca 24 años, que comprende 112 adultos con perforación del intestino delgado que produce peritonitis. Causas de perforación fueron cuerpo extraño ingerido (24 casos), radioterapia (18), medicación con cloruro de potasio (13), divertículos del intestino delgado (10), síndrome de Zollinger-Ellison (2) y tuberculosis, actinomicosis y dispositivo anticonceptivo intrauterino (cada uno en 1 caso).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6435364
Libutti, S.K. & Alexander, H.R., Jr 2006, "Gastrinoma: sporadic and familial disease", <i>Surgical oncology clinics of North America</i> , vol. 15, no. 3, pp. 479-496.	no	En este artículo se indica que las secuelas fisiológicas de un gastrinoma pueden controlarse bien con terapia médica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16882493
Lopez, C.L., Waldmann, J., Fendrich, V., Langer, P., Kann, P.H. & Bartsch, D.K. 2011, "Long-term results of surgery for pancreatic neuroendocrine neoplasms in patients with MEN1", <i>Langenbeck's archives of surgery</i> , vol. 396, no. 8, pp. 1187-1196.	si	Este estudio se realizó para evaluar los resultados a largo plazo de un abordaje quirúrgico agresivo para las neoplasias neuroendocrinas pancreaticoduodenales (pNEN) en pacientes con neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN1).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21805182
Massironi, S., Zilli, A. & Conte, D. 2015, "Somatostatin analogs for gastric carcinoids: For many, but not all", <i>World journal of gastroenterology</i> , vol. 21, no. 22, pp. 6785-6793.	si	En este artículo se indica que los carcinoides gástricos (GC) se clasifican en: tipo I, relacionado con hipergastrinemia debido a gastritis atrófica crónica (CAG), tipo II, asociada con el síndrome de Zollinger-Ellison en neoplasia endocrina múltiple tipo 1 y tipo III, que es normogastrinémica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26078554
Mates, I.N., Constantinoiu, S., Peta, D. & Dinu, D. 2001, "Roux-en-Y gastrojejunostomy: indications, technique, results", <i>Chirurgia (Bucharest, Romania: 1990)</i> , vol. 96, no. 2, pp. 159-168.	si	Se estudian los casos de 61 gastroyeyunostomías que se construyeron entre 1981-1999 en 58 casos. En 3 casos, la reintervención tardía fue obligatoria (para el síndrome de Zollinger-Ellison, úlcera péptica secundaria a gastrectomía por cáncer, síndrome de estasis de Roux) y se conservó el patrón de Roux; en 2 casos, el efecto antirreflujo de la operación se perdió después de la reoperación.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12731151

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
McArthur, K.E., Richardson, C.T., Barnett, C.C., Eshaghi, N., Smerud, M.J., McClelland, R.N. & Feldman, M. 1996, "Laparotomy and proximal gastric vagotomy in Zollinger-Ellison syndrome: results of a 16-year prospective study", <i>The American Journal of Gastroenterology</i> , vol. 91, no. 6, pp. 1104-1111.	si	En este artículo se indica que el control farmacológico de la hipersecreción de ácido gástrico en el síndrome de Zollinger-Ellison ha mejorado constantemente, pero el tratamiento médico no aborda el tumor subyacente.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Laparotomy+and+proximal+gastric+vagotomy+in+Zollinger-Ellison+syndrome%3A+results+of+a+16-year+prospective+study
McCarthy, D.M. 1980, "The place of surgery in the Zollinger-Ellison syndrome", <i>The New England journal of medicine</i> , vol. 302, no. 24, pp. 1344-1347.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología buscada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6990258
Meko, J.B. & Norton, J.A. 1995, "Management of patients with Zollinger-Ellison syndrome", <i>Annual Review of Medicine</i> , vol. 46, pp. 395-411.	si	En este artículo se indica que el síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) es causado por tumores secretores de gastrina llamados gastrinomas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7598474
Melvin, W.S., Johnson, J.A., Sparks, J., Innes, J.T. & Ellison, E.C. 1993, "Long-term prognosis of Zollinger-Ellison syndrome in multiple endocrine neoplasia", <i>Surgery</i> , vol. 114, no. 6, pp. 1183-1188.	si	En este artículo se indica que el pronóstico a largo plazo del síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) no está bien definido.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7903006
Metz, D.C. 1999, "Diagnosis of non-Zollinger-Ellison syndrome, non-carcinoid syndrome, enteropancreatic neuroendocrine tumours", <i>Italian Journal of Gastroenterology and Hepatology</i> , vol. 31 Suppl 2, pp. S153-9.	si	En este artículo se indica que el diagnóstico de tumores entero-neuropancreáticos diferentes al síndrome de Zollinger-Ellison y el síndrome carcinoide requiere un alto índice de sospecha e incluso cuando están asociados a síndromes virulentos como el VIPoma o el síndrome de insulinooma, el retraso medio en el diagnóstico es de 4 años	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Diagnosis+of+non-Zollinger-Ellison+syndrome%2C+non-carcinoid+syndrome%2C+enteropancreatic+neuroendocrine+tumours
Metz, D.C. & Jensen, R.T. 2008, "Gastrointestinal neuroendocrine tumors: pancreatic endocrine tumors", <i>Gastroenterology</i> , vol. 135, no. 5, pp. 1469-1492.	si	En este artículo se indica que los tumores endocrinos pancreáticos (PET) han fascinado a los médicos e investigadores por mucho tiempo a pesar de su relativa rareza. La cirugía es la única modalidad que ofrece la posibilidad de curación, aunque por lo general es inexacta en pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison o PET no funcionales con neoplasia endocrina múltiple tipo 1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18703061
Mignon, M. & Cadiot, G. 1999, "Natural history of gastrinoma: lessons from the past", <i>Italian Journal of Gastroenterology and Hepatology</i> , vol. 31 Suppl 2, pp. S98-103.	si	En este artículo se indica que los factores que afectan la historia natural del gastrinoma (síndrome de Zollinger-Ellison) aún no se comprenden del todo, aunque se ha obtenido mucha información válida en las últimas dos décadas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Natural+history+of+gastrinoma%3A+lessons+from+the+past
Miller, T.A. 1995, "Zollinger-Ellison syndrome: surgery should still play an important role in its management", <i>Gastroenterology</i> , vol. 108, no. 5, pp. 1600-1602.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Zollinger-Ellison+syndrome%3A+surgery+should+still+play+an+important+role+in+its+management

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Norton, J.A. 2005, "Surgery and prognosis of duodenal gastrinoma as a duodenal neuroendocrine tumor", <i>Best practice & research.Clinical gastroenterology</i> , vol. 19, no. 5, pp. 699-704.	si	En este artículo se indica que se ha vuelto cada vez más claro que los gastrinomas duodenales son la causa más común del síndrome de Zollinger-Ellison (ZES). Sin embargo, los intentos de encontrar estos tumores antes y durante la cirugía para ZES han tenido un éxito limitado hasta que se describió la duodenotomía (apertura del duodeno).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16253894
Norton, J.A. 2005, "Surgical treatment and prognosis of gastrinoma", <i>Best practice & research.Clinical gastroenterology</i> , vol. 19, no. 5, pp. 799-805.	si	En este artículo se indica que el síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) es un síndrome clínico con úlcera péptica grave y diarrea causada por hipersecreción de ácido gástrico secundaria a un tumor neuroendocrino que secreta cantidades excesivas de la hormona gastrina (gastrinoma).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16253901
Norton, J.A., Alexander, H.R., Fraker, D.L., Venzon, D.J., Gibril, F. & Jensen, R.T. 2004, "Does the use of routine duodenotomy (DUODX) affect rate of cure, development of liver metastases, or survival in patients with Zollinger-Ellison syndrome?", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 239, no. 5, pp. 617-25; discussion 626.	si	El objetivo de este artículo es determinar si el uso de rutina de la duodenotomía (DUODX) altera la tasa de curación, la supervivencia o el desarrollo de metástasis hepáticas en 143 pacientes (162 operaciones) con síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) sin MEN1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Does+the+use+of+routin+duodenotomy+(DUODX)+affect+rate+of+cure%2C+development+of+liver+metastases%2C+or+survival+in+patients+with+Zollinger-Ellison+syndrome%3F%22
Norton, J.A., Alexander, H.R., Fraker, D.L., Venzon, D.J., Gibril, F. & Jensen, R.T. 2001, "Comparison of surgical results in patients with advanced and limited disease with multiple endocrine neoplasia type 1 and Zollinger-Ellison syndrome", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 234, no. 4, pp. 495-505; discussion 505-6.	si	El objetivo de este artículo es determinar el papel de la cirugía en pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) y neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN1) con tumores endocrinos pancreáticos (PET) limitados o avanzados.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Comparison+of+surgical+results+in+patients+with+advanced+and+limited+disease+with+multiple+endocrine+neoplasia+type+1+and+Zollinger-Ellison+syndrome
Norton, J.A., Doppman, J.L. & Jensen, R.T. 1992, "Curative resection in Zollinger-Ellison syndrome. Results of a 10-year prospective study", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 215, no. 1, pp. 8-18.	si	En este artículo se indica que desde 1980, 73 pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) sin evidencia radiográfica de metástasis hepáticas se estudiaron en un protocolo prospectivo que incluía el tratamiento médico de la hipersecreción de ácido gástrico, la localización extensa del tumor radiográfico y la cirugía exploratoria para encontrar y resear gastrinoma para su posible curación.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Curative+resection+in+Zollinger-Ellison+syndrome.+Results+of+a+10-year+prospective+study
Norton, J.A., Fraker, D.L., Alexander, H.R., Gibril, F., Liewehr, D.J., Venzon, D.J. & Jensen, R.T. 2006, "Surgery increases survival in patients with gastrinoma", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 244, no. 3, pp. 410-419.	si	El objetivo de este artículo es determinar si el uso rutinario de exploración quirúrgica para la resección / curación con gastrinoma en 160 pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) alteró la supervivencia en comparación con 35 pacientes con ZES que no se sometieron a cirugía	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16926567

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Norton, J.A., Fraker, D.L., Alexander, H.R. & Jensen, R.T. 2012, "Value of surgery in patients with negative imaging and sporadic Zollinger-Ellison syndrome", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 256, no. 3, pp. 509-517.	si	Para abordar el valor de la cirugía en pacientes con síndrome esporádico de Zollinger-Ellison (ZES) con estudios de imagen negativos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Value+of+surgery+in+patients+with+negative+imaging+and+sporadic+Zollinger-Ellison+syndrome
Norton, J.A., Fraker, D.L., Alexander, H.R., Venzon, D.J., Doppman, J.L., Serrano, J., Goebel, S.U., Peghini, P.L., Roy, P.K., Gibril, F. & Jensen, R.T. 1999, "Surgery to cure the Zollinger-Ellison syndrome", <i>The New England journal of medicine</i> , vol. 341, no. 9, pp. 635-644.	si	En este artículo se indica que el papel de la cirugía en pacientes con el síndrome de Zollinger-Ellison es controvertido.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10460814
Norton, J.A., Kivlen, M., Li, M., Schneider, D., Chuter, T. & Jensen, R.T. 2003, "Morbidity and mortality of aggressive resection in patients with advanced neuroendocrine tumors", <i>Archives of surgery (Chicago, Ill.: 1960)</i> , vol. 138, no. 8, pp. 859-866.	no	En este artículo se indica que existe una considerable controversia sobre el tratamiento de pacientes con tumores neuroendocrinos avanzados malignos del páncreas y el duodeno.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12912744
Oberg, K. & Eriksson, B. 2005, "Endocrine tumours of the pancreas", <i>Best practice & research.Clinical gastroenterology</i> , vol. 19, no. 5, pp. 753-781.	no	En este artículo se indica que los tumores pancreáticos endocrinos (su sigla en inglés es EPT) son tumores poco comunes que ocurren en aproximadamente 1 de cada 100,000 de la población, representando 1-2% de todas las neoplasias pancreáticas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16253899
Pemberton, L.B. & Witkowski, L.J. 1970, "The indications for total gastrectomy", <i>The Surgical clinics of North America</i> , vol. 50, no. 1, pp. 57-64.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22The+indications+for+total+gastrectomy%22+pemberton
Pheils, M.T. & Thursby, P.F. 1969, "Ulcerogenic tumours of the pancreas", <i>The Australian and New Zealand Journal of Surgery</i> , vol. 39, no. 2, pp. 138-142.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Ulcerogenic+tumours+of+the+pancreas%22+pheils
Purri, P., Pisani, R., D'Antonio, M., Finizio, A., Ciancio, R., Aversano, V. & Zannini, G. 1989, "Endocrine neoplasms of the pancreas. Diagnostic aspects and treatment results", <i>Minerva medica</i> , vol. 80, no. 7, pp. 665-667.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Endocrine+neoplasms+of+the+pancreas.+Diagnostic+aspects+and+treatment+results%22+purri
Quatrini, M., Castoldi, L., Rossi, G., Cesana, B.M., Peracchi, M. & Bardella, M.T. 2005, "A follow-up study of patients with Zollinger-Ellison syndrome in the period 1966-2002: effects of surgical and medical treatments on long-term survival", <i>Journal of clinical gastroenterology</i> , vol. 39, no. 5, pp. 376-380.	si	El objetivo de este artículo es evaluar la historia clínica de una serie de pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) en el período de 1966 a 2002, antes y después de la introducción de los actuales antagonistas del receptor H2 antisecretorio e inhibidores de la bomba de protones en la práctica clínica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22A+follow-up+study+of+patients+with+Zollinger-Ellison+syndrome+in+the+period+1966-2002%3A+effects+of+surgical+and+medical+treatments+on+long-term+survival%22+quatrini

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
ReMine, W.H., Priestley, J.T., Judd, E.S. & King, J.N. 1970, "Total pancreatectomy", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 172, no. 4, pp. 595-604.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4318798
Repin, V.N., Gudkov, O.S. & Repin, M.V. 2000, "Gastrectomy with creation of small intestinal reservoir", <i>Khirurgiia</i> , vol. (1), no. 1, pp. 35-36.	si	En este artículo se presenta una nueva variedad de la anastomosis esofago-intestinal en la gastrectomía. Un total de 113 pacientes con cáncer de estómago (83), cáncer del muñón gástrico (10), úlceras gigantes de la parte cardiaca del estómago complicada por sangrado (15) y síndrome de Zollinger-Ellison (5) han sido operados.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10684194
Ribera Pascuet, E., Gonzalez Atienza, J., Obiols Alfonso, G. & Mesa Manteca, J. 1983, "Current status of treatment in the Zollinger-Ellison syndrome", <i>Medicina clinica</i> , vol. 80, no. 3, pp. 139-141.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Current+status+of+treatment+in+the+Zollinger-Ellison+syndrome%22+ribera
Ringler, W. & Wedell, J. 1967, "Intraoperative and postoperative complications in the surgical management for peptic ulcer of the jejunum", <i>Zentralblatt fur Chirurgie</i> , vol. 92, no. 33, pp. 2367-2373.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5302020
Ruszniewski, P., Hochlaf, S., Rougier, P. & Mignon, M. 1991, "Intravenous chemotherapy with streptozotocin and 5 fluorouracil for hepatic metastases of Zollinger-Ellison syndrome. A prospective multicenter study in 21 patients", <i>Gastroenterologie clinique et biologique</i> , vol. 15, no. 5, pp. 393-398.	si	En este artículo se analizan 21 pacientes con metástasis hepáticas de gastrinoma recibieron estreptozotocina intravenosa (STZ: 500 mg / m2) y 5 fluorouracilo (5 FU: 400 mg / m2) durante 5 días consecutivos cada 6 semanas mediante tratamiento sintomático.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Intravenous+chemotherapy+with+streptozotocin+and+5+fluorouracil+for+hepatic+metastases+of+Zollinger-Ellison+syndrome.+A+prospective+multicenter+study+in+21+patients%22
Ruszniewski, P., Podevin, P., Cadiot, G., Marmuse, J.P., Mignon, M., Vissuzaine, C., Bonfils, S. & Lehy, T. 1993, "Clinical, anatomical, and evolutive features of patients with the Zollinger-Ellison syndrome combined with type I multiple endocrine neoplasia", <i>Pancreas</i> , vol. 8, no. 3, pp. 295-304.	si	En este artículo se indica la evolución clínica de la neoplasia endocrina múltiple tipo I (MEN I) se estudió en 45 pacientes en una serie consecutiva de 172 con síndrome de Zollinger-Ellison (ZES), entre 1959 y 1989.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical%2C+anatomical%2C+and+evolutive+features+of+patients+with+the+Zollinger-Ellison+syndrome+combined+with+type+I+multiple+endocrine+neoplasia
Scherubl, H., Schaaf, L., Raue, F., Faiss, S. & Zeitz, M. 2004, "Hereditary neuroendocrine gastroenteropancreatic tumors and multiple endocrine neoplasia type 1", <i>Deutsche medizinische Wochenschrift (1946)</i> , vol. 129, no. 13, pp. 689-692.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15026965
Schrock, T.R. & Way, L.W. 1978, "Total gastrectomy", <i>American Journal of Surgery</i> , vol. 135, no. 3, pp. 348-355.	si	En este artículo se indica que la gastrectomía total está indicada principalmente para el síndrome de Zollinger-Ellison y para el cáncer gástrico potencialmente curable.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Total+gastrectomy%22+schrock

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Scott, H.W., Jr, Sawyers, J.L., Gobbel, W.G., Jr & Herrington, J.L., Jr 1968, "Definitive surgical treatment in duodenal ulcer disease", <i>Current problems in surgery</i> , , pp. 1-56.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4879068
Shield, C.F., 3rd, Haff, R.C. & Murray, H.M. 1974, "Islet cell tumors of the pancreas", <i>American Journal of Surgery</i> , vol. 128, no. 6, pp. 709-714.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Islet+cell+tumors+of+the+pancreas%22+shield
Singh, M.H., Fraker, D.L. & Metz, D.C. 2012, "Importance of surveillance for multiple endocrine neoplasia-1 and surgery in patients with sporadic Zollinger-Ellison syndrome", <i>Clinical gastroenterology and hepatology: the official clinical practice journal of the American Gastroenterological Association</i> , vol. 10, no. 11, pp. 1262-1269.	si	En este artículo se indica que el síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) es un trastorno raro caracterizado por tumores secretores de gastrina del tracto gastrointestinal e hipersecreción de ácido gástrico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Importance+of+surveillance+for+multiple+endocrine+neoplasia-1+and+surgery+in+patients+with+sporadic+Zollinger-Ellison+syndrome
Sjoblom, S.M. 1988, "Clinical presentation and prognosis of gastrointestinal carcinoid tumours", <i>Scandinavian Journal of Gastroenterology</i> , vol. 23, no. 7, pp. 779-787.	si	En este artículo se indica que los datos clínicos sobre 104 pacientes con carcinoides gastrointestinales enfatizaron la naturaleza heterogénea de estos tumores en diferentes órganos. Al menos dos pacientes con carcinoides duodenales tenían síndrome de Zollinger-Ellison producido por los tumores. La tasa de supervivencia acumulada a los 5 años fue de 91-100% para carcinoides gástricos, apendiculares y rectales, 77% para carcinoides de intestino delgado y 33% para carcinoides de colon.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3227292
Soga, J. & Yakuwa, Y. 1998, "The gastrinoma/Zollinger-Ellison syndrome: statistical evaluation of a Japanese series of 359 cases", <i>Journal of hepato-biliary-pancreatic surgery</i> , vol. 5, no. 1, pp. 77-85.	si	En este artículo se indica que las modalidades de diagnóstico y el tratamiento del gastrinoma / síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) se han modificado y mejorado notablemente en los últimos 15 años.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+gastrinoma%2FZollinger-Ellison+syndrome%3A+statistical+evaluation+of+a+Japanese+series+of+359+cases
Stabile, B.E. & Passaro, E., Jr 1985, "Benign and malignant gastrinoma", <i>American Journal of Surgery</i> , vol. 149, no. 1, pp. 144-150.	no	En este artículo se indica que el advenimiento de los antagonistas del receptor H2 de histamina y el renovado interés en la cirugía curativa en pacientes con gastrinoma ha hecho que la diferenciación entre tumores benignos y malignos sea de importancia crítica. muerte por diseminación tumoral	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2857072

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Sutliff, V.E., Doppman, J.L., Gibril, F., Venzon, D.J., Yu, F., Serrano, J. & Jensen, R.T. 1997, "Growth of newly diagnosed, untreated metastatic gastrinomas and predictors of growth patterns", <i>Journal of clinical oncology : official journal of the American Society of Clinical Oncology</i> , vol. 15, no. 6, pp. 2420-2431.	si	En este artículo se indica el patrón de crecimiento de los tumores neuroendocrinos metastásicos no tratados es desconocido. Se estudiaron diecinueve pacientes con gastrinoma metastásico comprobado histológicamente en el hígado con síndrome de Zollinger-Ellison.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Growth+of+newly+diagnosed%2C+untreated+metastatic+gastrinomas+and+predictors+of+growth+patterns%22
Tarcoveanu, E., Moldovanu, R., Georgescu, S., Niculescu, D., Lupascu, C. & Dimofte, G. 2006, "Pancreatic endocrine tumors", <i>Chirurgia (Bucharest, Romania: 1990)</i> , vol. 101, no. 2, pp. 175-181.	no	En este artículo se indica que la incidencia de los tumores endocrinos del páncreas es de aproximadamente 4 a 10 / 1.000.000 de personas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Pancreatic+endocrine+tumors%22+tarcoveanu
Thodiyil, P.A., El-Masry, N.S. & Williamson, R.C. 2001, "Achieving eugastrinaemia in Zollinger-Ellison syndrome: resection or enucleation?" <i>Digestive surgery</i> , vol. 18, no. 2, pp. 118-123.	si	En este artículo se indica que la eugastrinemia en el síndrome de Zollinger-Ellison puede ser un objetivo elusivo, casi un tercio de las laparotomías que no detectan el tumor. Una serie personal de 13 pacientes con una edad media de 52 años operados entre 1980 y 1996 se revisó de forma retrospectiva. Todos los pacientes tenían hipergastrinemia en ayunas y úlcera recalcitrante con o sin diarrea.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Achieving+eugastrinaemia+in+Zollinger-Ellison+syndrome%3A+resection+or+enucleation%3F%E2%80%9D+thodiyil
Van Heerden, J.A., Smith, S.L. & Miller, L.J. 1986, "Management of the Zollinger-Ellison syndrome in patients with multiple endocrine neoplasia type I", <i>Surgery</i> , vol. 100, no. 6, pp. 971-977.	si	Es una revisión retrospectiva de 25 pacientes con ZES como manifestación de MEN I en nuestra institución entre 1960 y 1984, un intervalo durante el cual se introdujeron antagonistas de los receptores de histamina tipo 2 (H2), brindó la oportunidad de estudiar este problema.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2878499
Varas, M., Gornals, J., Ponseti, J.M., Alastrue, A., Duran, C., Llevaria, C., Ballesta, C., Diez-Caballero, A. & Artigas, V. 2011, "Pancreatic endocrine tumors or apudomas", <i>Revista española de enfermedades digestivas: organo oficial de la Sociedad Española de Patología Digestiva</i> , vol. 103, no. 4, pp. 184-190.	si	Los tumores endocrinos pancreáticos (PET) son difíciles de diagnosticar. Su localización precisa utilizando técnicas de imagen tiene la intención de proporcionar una cura definitiva. El objetivo de este estudio retrospectivo fue revisar una serie de PET de una institución privada. Se revisaron las historias clínicas de 19 pacientes con PET, incluidos 4 casos de MEN-1, durante un período de 17 años (1994-2010). Se estableció una base de datos con diez parámetros: edad, sexo, síntomas, técnicas de imagen, tamaño y ubicación en el páncreas, metástasis, cirugía, complicaciones, terapias adyuvantes, diagnóstico definitivo y supervivencia o muerte.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21526871
Varas, M.J. 1995, "Zollinger-Ellison syndrome", <i>Revista de medicina de la Universidad de Navarra</i> , vol. 39, no. 4, pp. 18-23.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9499838

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Weber, H.C., Venzon, D.J., Lin, J.T., Fishbein, V.A., Orbuch, M., Strader, D.B., Gibril, F., Metz, D.C., Fraker, D.L. & Norton, J.A. 1995, "Determinants of metastatic rate and survival in patients with Zollinger-Ellison syndrome: a prospective long-term study", <i>Gastroenterology</i> , vol. 108, no. 6, pp. 1637-1649.	si	No está claro si la ubicación del tumor, el tamaño o la presencia de neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN-1) altera la tasa metastásica y la supervivencia en pacientes con tumores endocrinos pancreáticos. El objetivo de este estudio fue determinar los factores pronósticos de supervivencia y tasa metastásica en pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison (ZES). Los datos se analizaron de 185 pacientes consecutivos con ZES que fueron seguidos prospectivamente.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Determinants+of+metastatic+rate+and+survival+in+patients+with+Zollinger-Ellison+syndrome%3A+a+prospective+long-term+study%22
Welbourn, R.B., Manolas, K.J., Khan, O. & Galland, R.B. 1984, "Tumors of the neuroendocrine system (APUD cell tumors--Apudomas)", <i>Current problems in surgery</i> , vol. 21, no. 8, pp. 1-73.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6146496
Welch, C.E. 1969, "Abdominal surgery", <i>The New England journal of medicine</i> , vol. 280, no. 7, pp. 358-63 contd.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4974161
Wells, S.A., Jr 1999, "Surgery for the Zollinger-Ellison syndrome", <i>The New England journal of medicine</i> , vol. 341, no. 9, pp. 689-690.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10460823
White, T.T. & Kavlie, H. 1972, "Hormone-producing pancreatic islet-cell tumors and hyperplasia", <i>Acta Chirurgica Scandinavica</i> , vol. 138, no. 8, pp. 809-815.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Hormone-producing+pancreatic+islet-cell+tumors+and+hyperplasia%22+white
Wilcox, C.M., Seay, T., Arcury, J.T., Mohnen, J. & Hirschowitz, B.I. 2011, "Zollinger-Ellison syndrome: presentation, response to therapy, and outcome", <i>Digestive and liver disease : official journal of the Italian Society of Gastroenterology and the Italian Association for the Study of the Liver</i> , vol. 43, no. 6, pp. 439-443.	si	Las series recientes que describen la presentación clínica, la respuesta al tratamiento y el resultado a largo plazo del síndrome de Zollinger-Ellison son limitadas. Evaluar las características clínicas y el resultado a largo plazo de los pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison. Durante un período de 20 años, los pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison se inscribieron en un ensayo prospectivo que evaluaba la eficacia de lansoprazol. Tras la estabilización de la dosis, los pacientes fueron seguidos cada 6 meses con historia de intervalo, examen físico, endoscopia con biopsias gástricas, análisis de ácido gástrico y estudios de laboratorio	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21193359

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Wilson, S.D. 1991, "Zollinger-Ellison syndrome in children: a 25-year follow-up", <i>Surgery</i> , vol. 110, no. 4, pp. 696-702; discussion 702-3.	si	En este artículo se indica que la influencia de la resección gástrica en el síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) en ocho niños se informó por primera vez a la Asociación Quirúrgica Central hace 26 años. Ese informe mostró que los tres niños que tenían menos de la gastrectomía total estaban muertos con complicaciones de hipersecreción de ácido gástrico, aunque los cinco niños que tenían gastrectomía total estaban vivos y bien. Durante el último cuarto de siglo, el desarrollo de inhibidores efectivos del ácido gástrico ha impulsado un mayor énfasis en el manejo médico en el ZES. El papel del cirujano y la gastrectomía total sigue siendo controvertido. El seguimiento de los cinco pacientes jóvenes con gastrectomía total muestra que solo un paciente murió con tumor 14 años después de la gastrectomía total y que los cuatro pacientes restantes estaban vivos 30, 29, 28 y 27 años, respectivamente, después de una gastrectomía total.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Zollinger-Ellison+syndrome+in+children%3A+a+25-year+follow-up%22
Wilson, S.D., Doffek, K.M., Krzywda, E.A., Quebbeman, E.J., Christians, K.K. & Pappas, S.G. 2011, "Zollinger-Ellison syndrome associated with a history of alcohol abuse: coincidence or consequence?" <i>Surgery</i> , vol. 150, no. 6, pp. 1129-1135.	si	Este estudio observacional de 47 años sugiere que el síndrome esporádico de Zollinger-Ellison (Z-E), particularmente los gastrinomas de la pared duodenal (DWG), se asocia con un historial de abuso de alcohol. Treinta y nueve pacientes Z-E consecutivos fueron seguidos desde 1962 hasta 2010. Los patrones de consumo de estos pacientes se evaluaron y se compararon con 3,786 controles de la comunidad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22136832
Wilson, S.D., Schulte, W.J. & Meade, R.C. 1971, "Longevity studies following total gastrectomy. In children with the Zollinger-Ellison syndrome", <i>Archives of surgery (Chicago, Ill.: 1960)</i> , vol. 103, no. 2, pp. 108-115.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Longevity+studies+following+total+gastrectomy.+In+children+with+the+Zollinger-Ellison+syndrome%22
Yu, F., Venzon, D.J., Serrano, J., Goebel, S.U., Doppman, J.L., Gibril, F. & Jensen, R.T. 1999, "Prospective study of the clinical course, prognostic factors, causes of death, and survival in patients with long-standing Zollinger-Ellison syndrome", <i>Journal of clinical oncology : official journal of the American Society of Clinical Oncology</i> , vol. 17, no. 2, pp. 615-630.	si	En este artículo se indica que el curso clínico a largo plazo de pacientes no seleccionados con gastrinomas, así como otros tumores endocrinos pancreáticos (PET) funcionales en los que se controla el estado de la hormona en exceso es en gran parte desconocido. Para abordar este problema, se evaluaron los pacientes con gastrinomas. Doscientos doce pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) fueron estudiados prospectivamente. Todos tenían hipersecreción ácida controlada y se evaluaron anualmente, con un período de seguimiento medio de 13.8 +/- 0.6 años (rango, 0.1 a 31 años).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prospective+study+of+the+clinical+course%2C+prognostic+factors%2C+causes+of+death%2C+and+survival+in+patients+with+long-standing+Zollinger-Ellison+syndrome

Artículos (buscados por literal)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Zollinger, R.M. 1987, "Gastrinoma: the Zollinger-Ellison syndrome", <i>Seminars in oncology</i> , vol. 14, no. 3, pp. 247-252.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Gastrinoma%3A+the+Zollinger-Ellison+syndrome%22+zollinger%2C+R.M.
Zollinger, R.M. 1975, "Islet cell tumors of the pancreas and the alimentary tract", <i>American Journal of Surgery</i> , vol. 129, no. 2, pp. 102-110.	no	En este artículo se indica que los tumores funcionales de los islotes pancreáticos se reconocen ahora como la fuente de síndromes clínicos que afectan el tracto gastrointestinal y que tienen una gran variedad de síntomas catastróficos. Las experiencias con treinta y seis casos sugieren al menos cuatro categorías diagnósticas separadas en el síndrome del tumor ulcerógeno. Estos incluyen: una historia típica, análisis gástrico y hallazgos radiográficos con niveles de gastrina sérica en ayunas de boderlina; tumor ulcerogénico con evidencia de hiperparatiroidismo; síndrome ulcerogénico iatrogénico asociado con el fracaso de una operación previa para la úlcera duodenal; y el síndrome ulcerogénico clásico asociado con una diátesis o diarrea ulcerosa fulminante y niveles elevados de gastrina sérica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Islet+cell+tumors+of+the+pancreas+and+the+alimentary+tract%22+zollinger%2C+R.M.
Zollinger, R.M., Ellison, E.C., O'Dorisio, T.M. & Sparks, J. 1984, "Thirty years' experience with gastrinoma", <i>World journal of surgery</i> , vol. 8, no. 4, pp. 427-435.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Thirty+years'+experience+with+gastrinoma

Tabla 47. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda literal del Síndrome de Zollinger-Ellison. (Elaboración propia)

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Arnold, R., Benning, R., Neuhaus, C., Rolwage, M. & Trautmann, M.E. 1992, "Gastroenteropancreatic endocrine tumors: effect of Sandostatin on tumor growth. The German Sandostatin Study Group", <i>Metabolism: clinical and experimental</i> , vol. 41, no. 9 Suppl 2, pp. 116-118.	no	Este informe provisional describe los resultados en 85 pacientes. Treinta y cuatro pacientes murieron, 14 antes y 20 después de la primera investigación de seguimiento, indicando una selección "negativa" de pacientes incluidos en el ensayo y sugiriendo que Sandostatin no puede prevenir el avance de la enfermedad cuando está muy avanzada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Gastroenteropancreatic+endocrine+tumors%3A+effect+of+Sandostatin+on+tumor+growth.+The+German+Sandostatin+Study+Group
Atema, J.J., Amri, R., Busch, O.R., Rauws, E.A., Gouma, D.J. & Nieveen van Dijkum, E.J. 2012, "Surgical treatment of gastrinomas: a single-centre experience", <i>HPB : the official journal of the International Hepato Pancreato Biliary Association</i> , vol. 14, no. 12, pp. 833-838.	si	En este artículo se indica que los gastrinomas son tumores neuroendocrinos raros y responsables del síndrome de Zollinger-Ellison (ZES).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23134185

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Bartlett, E.K., Roses, R.E., Gupta, M., Shah, P.K., Shah, K.K., Zaheer, S., Wachtel, H., Kelz, R.R., Karakousis, G.C. & Fraker, D.L. 2013, "Surgery for metastatic neuroendocrine tumors with occult primaries", <i>The Journal of surgical research</i> , vol. 184, no. 1, pp. 221-227.	no	Los tumores neuroendocrinos (NET) frecuentemente hacen metástasis antes del diagnóstico. Aunque las metástasis a menudo son identificables en los estudios de imágenes convencionales, los tumores primarios, particularmente los que están en el intestino medio, con frecuencia son difíciles de localizar preoperatoriamente. Se identificaron pacientes con NET metastásicos con primarios intactos. Los datos clínicos y patológicos se extrajeron de los registros médicos. Los tumores primarios se clasificaron como localizados u ocultos según las imágenes preoperatorias.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23643298
Bartsch, D.K., Langer, P. & Rothmund, M. 2007, "Surgical aspects of gastrinoma in multiple endocrine neoplasia type 1", <i>Wiener klinische Wochenschrift</i> , vol. 119, no. 19-20, pp. 602-608.	si	El gastrinoma es el tumor endocrino pancreaticoduodenal funcional más frecuente en pacientes con neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN1) y uno de los principales determinantes de la mortalidad en este síndrome. Si la exploración quirúrgica de rutina se debe realizar en un paciente con síndrome Zollinger-Ellison asociado a MEN1 (ZES) para posiblemente reducir la propagación maligna y, finalmente, aumentar la supervivencia sigue siendo controvertido. No solo hay desacuerdo acerca de la indicación para la exploración quirúrgica, sino también qué tipo de procedimiento se debe realizar, ya que no hay suficientes datos basados en la evidencia disponibles. El artículo analiza los datos disponibles sobre estrategias de tratamiento de ZES asociado a MEN1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17985096
Bartsch, D.K., Waldmann, J., Fendrich, V., Boninsegna, L., Lopez, C.L., Partelli, S. & Falconi, M. 2012, "Impact of lymphadenectomy on survival after surgery for sporadic gastrinoma", <i>The British journal of surgery</i> , vol. 99, no. 9, pp. 1234-1240.	no	El estudio se realizó para determinar los factores pronósticos y el valor de la linfadenectomía sistemática sobre la supervivencia en el gastrinoma esporádico. La muestra fueron los pacientes con gastrinoma esporádico que se sometieron a cirugía inicial durante un período de 21 años en dos centros de referencia. Cuarenta y ocho pacientes con una edad media de 52 (rango 22-73) años fueron analizados. Unos 18 pacientes tenían gastrinoma pancreático y 26 tenían duodenal, mientras que el tumor primario permaneció sin identificar en cuatro pacientes. Después de un seguimiento medio postoperatorio de 83 (rango 3-296) meses, 20 pacientes no tenían evidencia de enfermedad, 13 pacientes estaban vivos con la enfermedad, 11 pacientes habían muerto de la enfermedad y cuatro habían muerto por causas no relacionadas	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Impact+of+lymphadenectomy+on+survival+after+surgery+for+sporadic+gastrinoma
Basser, R.L. & Green, M.D. 1991, "Recent advances in carcinoids and gastrointestinal neuroendocrine tumors", <i>Current opinion in oncology</i> , vol. 3, no. 1, pp. 109-120.	no	En este artículo se indica que los principales avances en el tratamiento de los tumores neuroendocrinos gastrointestinales y carcinoides se han dado en las áreas de imagenología y terapia. Se han desarrollado nuevas técnicas para detectar e identificar los sitios del tumor para poder tomar decisiones terapéuticas correctas. Aunque la cirugía sigue siendo el pilar principal del tratamiento de la enfermedad localizada y algunos casos de enfermedad avanzada, el uso de agentes biológicos y nuevos medicamentos ha demostrado ser valioso en aquellos pacientes en los que la cirugía no está indicada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2043691

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Bordi, C., Falchetti, A., Azzoni, C., D'Adda, T., Canavese, G., Guariglia, A., Santini, D., Tomassetti, P. & Brandi, M.L. 1997, "Aggressive forms of gastric neuroendocrine tumors in multiple endocrine neoplasia type I", <i>The American Journal of Surgical Pathology</i> , vol. 21, no. 9, pp. 1075-1082.	si	En este artículo, se informa sobre dos casos de tumores neuroendocrinos gástricos MEN-1 que tienen un curso fatal. El caso 1 fue un varón joven con hiperparatiroidismo y síndrome de Zollinger-Ellison y con desarrollo florido de carcinoides gástricos múltiples y gastrinomas duodenales múltiples. Las metástasis ocurrieron en el hígado, de origen gástrico exclusivo, en los ganglios linfáticos periduodenales, de origen duodenal exclusivo, y en los ganglios linfáticos perigástricos, de origen mixto. El paciente murió 48 meses después del diagnóstico. El caso 2 fue una paciente adulta con hiperparatiroidismo, trastornos adrenocorticales y tumores gástricos, pero no hipergastrinemia. El paciente murió 3 meses después del diagnóstico del tumor.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9298884
Bornman, P.C. & radebold, K. 1998, "Changing therapy for gastrinoma", <i>HPB surgery : a world journal of hepatic, pancreatic and biliary surgery</i> , vol. 10, no. 6, pp. 411-413.	no	En este artículo se han analizado posibles determinantes de supervivencia en gastrinoma para caracterizar un posible sistema de estadificación uniforme y para determinar si la resección quirúrgica completa mejora la supervivencia esperada. El gastrinoma es un tumor neuroendocrino indolente y maligno. La hipersecreción de ácido gástrico asociada se puede controlar médicamente. La estadificación del gastrinoma es inconsistente y el papel de la resección quirúrgica es controvertido. Setenta y cuatro pacientes con gastrinoma con un mínimo de 5 años de seguimiento fueron evaluados. El modelo de regresión de riesgos proporcionales de Cox se utilizó para examinar la asociación de los factores de riesgo con la supervivencia	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Changing+therapy+for+gastrinoma%22+bornman
Conseil Scientifique de La FFCD 2003, "What can be done for patients with cancer of the digestive tract in 2003? Guidelines of the Francophone Federation of Digestive Tract Cancerology--part II", <i>Gastroenterologie clinique et biologique</i> , vol. 27, no. 1, pp. 43-58.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí que trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=What+can+be+done+for+patients+with+cancer+of+the+digestive+tract+in+2003%3F+Guidelines+of+the+Francophone+Federation+of+Digestive+Tract+Cancerology--part+II
Corleto, V.D., Delle Fave, G. & Jensen, R.T. 2002, "Molecular insights into gastrointestinal neuroendocrine tumours: importance and recent advances", <i>Digestive and liver disease : official journal of the Italian Society of Gastroenterology and the Italian Association for the Study of the Liver</i> , vol. 34, no. 9, pp. 668-680.	no	Un subconjunto de tumores neuroendocrinos gastrointestinales (carcinoides y tumores endocrinos pancreáticos) muestra un crecimiento agresivo. La identificación temprana de este subconjunto es esencial para el manejo; sin embargo, las características clínicas, de laboratorio e histológicas con frecuencia no logran esto. Actualmente, existe una mayor comprensión de la patogénesis / cambios moleculares en los tumores neuroendocrinos y esto puede identificar importantes factores de pronóstico y, posiblemente, nuevos tratamientos. Los hallazgos recientes y el progreso en esta área se revisan brevemente en este artículo.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Molecular+insights+into+gastrointestinal+neuroendocrine+tumors%3A+importance+and+recent+advances

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Delcore, R., Jr, Cheung, L.Y. & Friesen, S.R. 1990, "Characteristics of duodenal wall gastrinomas", <i>American Journal of Surgery</i> , vol. 160, no. 6, pp. 621-3; discussion 623-4.	si	En este artículo se indica que quince pacientes con gastrinomas de la pared duodenal (DWG) y el síndrome de Zollinger-Ellison han sido tratados desde 1960.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2252124
Doherty, G.M. & Thompson, N.W. 2003, "Multiple endocrine neoplasia type 1: duodenopancreatic tumours", <i>Journal of internal medicine</i> , vol. 253, no. 6, pp. 590-598.	no	La enfermedad pancreatoduodenal en la neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN1) es la causa más frecuente de muerte por este síndrome y la más controvertida en cuanto a su manejo. Este artículo analiza los datos actuales y las recomendaciones con respecto al cribado de enfermedades, el diagnóstico funcional de tumores, la historia natural, las imágenes preoperatorias, la estrategia operativa y el seguimiento.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12755954
Dousset, B., Houssin, D., Soubrane, O., Boillot, O., Baudin, F. & Chapuis, Y. 1995, "Metastatic endocrine tumors: is there a place for liver transplantation?", <i>Liver Transplantation and Surgery : official publication of the American Association for the Study of Liver Diseases and the International Liver Transplantation Society</i> , vol. 1, no. 2, pp. 111-117.	no	En este artículo los autores describen su experiencia con el trasplante de hígado (OLT) para tumores endocrinos metastásicos (MET) con el fin de determinar indicaciones razonables para OLT en pacientes con esta enfermedad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Metastatic+endocrine+tumors%3A+is+there+a+place+for+liver+transplantation%3F
Ellison, E.C. 1995, "Forty-year appraisal of gastrinoma. Back to the future", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 222, no. 4, pp. 511-21; discussion 521-4.	no	En este artículo se indica que el autor analizó posibles determinantes de supervivencia en gastrinoma para caracterizar un posible sistema de estadificación uniforme y para determinar si la resección quirúrgica completa mejora la supervivencia esperada.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Forty-year+appraisal+of+gastrinoma.+Back+to+the+future
Ellison, E.C. & Sparks, J. 2003, "Zollinger-Ellison syndrome in the era of effective acid suppression: are we unknowingly growing tumors?", <i>American Journal of Surgery</i> , vol. 186, no. 3, pp. 245-248.	si	En este artículo se indica que el tratamiento médico eficaz de la hipersecreción gástrica en el síndrome de Zollinger-Ellison puede retrasar el diagnóstico de gastrinoma.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Zollinger-Ellison+syndrome+in+the+era+of+effective+acid+suppression%3A+are+we+unknowingly+growing+tumors%3F
Ellison, E.C., Sparks, J., Verducci, J.S., Johnson, J.A., Muscarella, P., Bloomston, M. & Melvin, W.S. 2006, "50-Year Appraisal of Gastrinoma: Recommendations for Staging and Treatment", <i>Journal of the American College of Surgeons</i> , vol. 202, no. 6, pp. 897-905.	no	En este artículo se indica que el gastrinoma es un tumor neuroendocrino raro asociado con el síndrome ulcerogénico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=50-Year+Appraisal+of+Gastrinoma%3A+Recommendations+for+Staging+and+Treatment

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Faggiano, A., Mansueto, G., Ferolla, P., Milone, F., del Basso de Caro, M.L., Lombardi, G., Colao, A. & De Rosa, G. 2008, "Diagnostic and prognostic implications of the World Health Organization classification of neuroendocrine tumors", <i>Journal of endocrinological investigation</i> , vol. 31, no. 3, pp. 216-223.	no	En este artículo se indica que la diferenciación neuroendocrina de los tumores a menudo es difícil de establecer. El presente estudio se llevó a cabo con el fin de evaluar las implicaciones diagnósticas y pronósticas de la reclasificación de NET según la última clasificación de NET de la OMS. Treinta y un tumores con un diagnóstico inicial atribuible a un NET logrado antes de 1999 fueron evaluados de forma independiente por 3 patólogos sobre la base de la clasificación de NET 2000 de la OMS. La inmunohistoquímica para marcadores panneuroendocrinos y Ki-67 también se realizó en todos los casos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18401203
Farley, D.R., van Heerden, J.A., Grant, C.S. & Thompson, G.B. 1994, "Extrapaneatic gastrinomas. Surgical experience", <i>Archives of surgery (Chicago, Ill.: 1960)</i> , vol. 129, no. 5, pp. 506-11; discussion 511-2.	no	En este artículo se indica que se realizó un estudio retrospectivo de 90 pacientes tratados quirúrgicamente con el síndrome de Zollinger-Ellison desde 1958 hasta 1990. Quince pacientes tenían síndrome de Zollinger-Ellison como una manifestación de neoplasia endocrina múltiple tipo I. La localización tumoral preoperatoria fue positiva en el 46% de los 54 pacientes estudiados. Los gastrinomas se identificaron en el 66% de los pacientes, el 38% de los tumores eran malignos	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+Zollinger-Ellison+syndrome.+A+collective+surgical+experience
Fendrich, V., Bartsch, D.K., Langer, P., Zielke, A. & Rothmund, M. 2005, "Zollinger-Ellison syndrome", <i>Der Chirurg; Zeitschrift für alle Gebiete der operativen Medizin</i> , vol. 76, no. 3, pp. 217-226.	si	En este artículo se indica que la localización preoperatoria de gastrinomas a menudo falla a pesar de todos los métodos de imagen modernos. Por lo tanto, después de la confirmación bioquímica del diagnóstico y la exclusión de metástasis difusas, se debe realizar una exploración quirúrgica meticulosa que incluya ultrasonido intraoperatorio (IOUS) y exploración duodenal después de la duodenotomía. Aunque no se mencione en el resumen la patología buscada, si que la trata.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15688179
Fendrich, V., Habbe, N., Celik, I., Langer, P., Zielke, A., Bartsch, D.K. & Rothmund, M. 2007, "Operative management and long-term survival in patients with neuroendocrine tumors of the pancreas--experience with 144 patients", <i>Deutsche medizinische Wochenschrift (1946)</i> , vol. 132, no. 5, pp. 195-200.	no	Evaluar el resultado de pacientes con tumores endocrinos pancreáticos (PET) en un centro de referencia terciario. 144 pacientes con PET que se sometieron a cirugía entre 1987 y 2005 en nuestra institución fueron evaluados retrospectivamente. El diagnóstico de gastrinoma, insulinoma, vipoma y PET no funcionales se basó en síntomas clínicos, pruebas bioquímicas e histopatología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Operative+management+and+long-term+survival+in+patients+with+neuroendocrine+tumors+of+the+pancreas--experience+with+144+patients

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Fraker, D.L., Norton, J.A., Alexander, H.R., Venzon, D.J. & Jensen, R.T. 1994, "Surgery in Zollinger-Ellison syndrome alters the natural history of gastrinoma", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 220, no. 3, pp. 320-8; discussion 328-30.	si	El objetivo de este artículo es evaluar el impacto de la resección de gastrinoma en el desarrollo posterior de metástasis hepáticas en el síndrome de Zollinger-Ellison. Se analizan ciento veinticuatro pacientes con el diagnóstico bioquímico del síndrome de Zollinger-Ellison y sin metástasis hepáticas en los estudios iniciales de imagen fueron evaluados. Noventa y ocho pacientes se sometieron a exploración quirúrgica por resecciones de gastrinoma curativas, mientras que 26 pacientes fueron tratados médicamente.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Surgery+in+Zollinger-Ellison+syndrome+alters+the+natural+history+of+gastrinoma
Frank, M., Klose, K.J., Wied, M., Ishaque, N., Schade-Brittinger, C. & Arnold, R. 1999, "Combination therapy with octreotide and alpha-interferon: effect on tumor growth in metastatic endocrine gastroenteropancreatic tumors", <i>The American Journal of Gastroenterology</i> , vol. 94, no. 5, pp. 1381-1387.	no	En este artículo se investiga la eficacia antiproliferativa de la adición de alfa-interferón al análogo de la somatostatina octreotida en pacientes con tumores metastásicos gastroenteropancreáticos que no responden a la monoterapia con octreotida. En un ensayo prospectivo abierto, 21 pacientes con tumores gastroenteropancreáticos neuroendocrinos metastatizados (nueve pacientes con síndrome carcinoide, ocho con tumores que no funcionaban, cuatro con gastrinoma) fueron tratados con 5x10 ⁶ UI alfa-interferón tid además de 200 microg de octreótido. tid. Todos los pacientes, incluidos 16 pacientes con monoterapia anterior con 200 µg de octreotida tid, documentaron la progresión tumoral mediante tomografía computarizada antes de ingresar al estudio.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10235222
Grama, D., Eriksson, B., Martensson, H., Cedermark, B., Ahren, B., Kristoffersson, A., Rastad, J., Oberg, K. & Akerstrom, G. 1992, "Clinical characteristics, treatment and survival in patients with pancreatic tumors causing hormonal syndromes", <i>World journal of surgery</i> , vol. 16, no. 4, pp. 632-639.	no	Ochenta y cinco pacientes con tumores pancreáticos endocrinos asociados con síndromes clínicos de exceso hormonal se analizaron retrospectivamente con respecto a la sintomatología, los medios de diagnóstico y los resultados del tratamiento quirúrgico y médico durante el seguimiento de 3 a 18 años (mediana de 8 años).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical+characteristics%2C+treatment+and+survival+in+patients+with+pancreatic+tumors+causing+hormonal+syndromes
Grama, D., Skogseid, B., Wilander, E., Eriksson, B., Martensson, H., Cedermark, B., Ahren, B., Kristofferson, A., Oberg, K. & Rastad, J. 1992, "Pancreatic tumors in multiple endocrine neoplasia type 1: clinical presentation and surgical treatment", <i>World journal of surgery</i> , vol. 16, no. 4, pp. 611-8; discussion 618-9.	si	Entre 33 pacientes con tumores pancreáticos endocrinos debido a neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN-1), 19 (58%) pacientes tenían hipergastrinemia, 7 (21%) pacientes tenían hiperinsulinismo y 7 (21%) pacientes tenían otras lesiones. Se encontró al menos un tumor macroscópico en todos los pacientes sometidos a cirugía pancreática, incluidos aquellos con estudios de localización negativos antes de la operación.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1357827

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Grobmyer, S.R. & Hochwald, S.N. 2010, "Reoperative surgery for the Zollinger-Ellison syndrome", <i>Advances in Surgery</i> , vol. 44, pp. 327-346.	si	En este artículo se indica que está claro que una operación inicial realizada correctamente es la clave del éxito en el manejo de un paciente con ZES. Sin embargo, la reoperación es una consideración frecuente en el tratamiento de pacientes con ZES porque las altas tasas de enfermedad persistente y recurrente se manifiestan incluso con imágenes modernas y enfoques quirúrgicos. En pacientes cuidadosamente seleccionados, la reoperación puede dar como resultado una cura bioquímica duradera y una supervivencia mejorada, y debe considerarse	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20919530
Grobmyer, S.R., Vogel, S.B., McGuigan, J.E., Copeland, E.M. & Hochwald, S.N. 2009, "Reoperative surgery in sporadic Zollinger-Ellison Syndrome: longterm results", <i>Journal of the American College of Surgeons</i> , vol. 208, no. 5, pp. 718-22; discussion 722-4.	si	En este artículo se indica que la mayoría de los pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison (ZES), incluso aquellos en quienes se encuentra y se reseca el gastrinoma en la operación inicial, sufrirán una enfermedad persistente o recurrente en el seguimiento a largo plazo. Actualmente no hay consenso sobre el manejo de pacientes con ZES recurrente o persistente. Históricamente, nuestra unidad ha mantenido un enfoque agresivo hacia el monitoreo y la reintervención para pacientes con ZES esporádica. Se realiza una revisión de una serie consecutiva de 52 pacientes con ZES esporádica fueron evaluados y administrados entre 1970 y 2007 para ZES. La mediana de seguimiento fue de 14 años. Entre los pacientes con ZES esporádica, 37 pacientes fueron sometidos a tratamiento quirúrgico. Las operaciones más comunes fueron la resección del gastrinoma duodenal (n = 8) y la gastrectomía total (n = 7).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Reoperative+surgery+in+sporadic+Zollinger-Ellison+Syndrome%3A+longterm+results
Hain, E., Coriat, R., Dousset, B. & Gaujoux, S. 2016, "Management of gastrinoma", <i>Presse medicale (Paris, France : 1983)</i> , vol. 45, no. 11, pp. 986-991.	si	En este artículo se indica que el gastrinoma es un tumor muy raro que conduce a la hipersecreción de gastrina y se caracteriza por el síndrome de Zollinger-Ellison (ZES), es decir, ulceración gástrica y duodenal grave y diarrea profusa. Esta enfermedad puede ser esporádica o familiar dentro de un síndrome de neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN-1). El diagnóstico se basa en hipergastrinemia / hiperhidridria. Los tumores generalmente se localizan en el duodeno-páncreas. La localización preoperatoria del tumor mediante TC, ecoendoscopia y fibroscopia no siempre es posible debido al pequeño tamaño de la lesión que con frecuencia es múltiple	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27262229
Howard, T.J., Sawicki, M.P., Stabile, B.E., Watt, P.C. & Passaro, E., Jr 1993, "Biologic behavior of sporadic gastrinoma located to the right and left of the superior mesenteric artery", <i>American Journal of Surgery</i> , vol. 165, no. 1, pp. 101-5; discussion 105-6.	no	En este artículo se indica que entre una serie de 107 pacientes estrechamente seguidos con gastrinoma, se identificaron y evaluaron 60 pacientes con tumores de tipo esporádico.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Biologic+behavior+of+sporadic+gastrinoma+located+to+the+right+and+left+of+the+superior+mesenteric+artery

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Imamura, M., Komoto, I., Doi, R. & Shimada, Y. 2004, "Diagnosis and treatment for gastrinoma", <i>Nihon Shokakibyo Gakkai zasshi = The Japanese journal of gastro-enterology</i> , vol. 101, no. 4, pp. 367-372.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15114832
Jensen, R.T. 2004, "Gastrinomas: advances in diagnosis and management", <i>Neuroendocrinology</i> , vol. 80 Suppl 1, pp. 23-27.	si	En este artículo se indica que los gastrinomas que causan el síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) son los tumores endocrinos pancreáticos malignos funcionales más comunes. En este trabajo, se revisan el diagnóstico y el tratamiento de estos tumores, incorporando avances recientes en cada área. Además, se discuten avances recientes en su patología, patogénesis molecular y aspectos de su localización utilizando la gammagrafía con receptores de somatostatina, así como su tratamiento.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15477712
Jonkers, Y.M., Claessen, S.M., Perren, A., Schmitt, A.M., Hofland, L.J., de Herder, W., de Krijger, R.R., Verhofstad, A.A., Hermus, A.R., Kummer, J.A., Skogseid, B., Volante, M., Voogd, A.C., Ramaekers, F.C. & Speel, E.J. 2007, "DNA copy number status is a powerful predictor of poor survival in endocrine pancreatic tumor patients", <i>Endocrine-related cancer</i> , vol. 14, no. 3, pp. 769-779.	no	El comportamiento clínico de los tumores pancreáticos endocrinos (EPT) es difícil de predecir en ausencia de metástasis o invasión a órganos adyacentes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=DNA+copy+number+status+is+a+powerful+predictor+of+poor+survival+in+endocrine+pancreatic+tumor+patients
Kimura, W. 2004, "Diagnosis and therapeutic strategies for non-functioning endocrine tumors of the pancreas", <i>Nihon Shokakibyo Gakkai zasshi = The Japanese journal of gastro-enterology</i> , vol. 101, no. 4, pp. 373-381.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Diagnosis+and+therapeutic+strategies+for+non-functioning+endocrine+tumors+of+the+pancreas
Larkin, C.J., Ardill, J.E., Johnston, C.F., Collins, J.S. & Buchanan, K.D. 1998, "Gastrinomas and the change in their presentation and management in Northern Ireland, UK, from 1970 to 1996", <i>European journal of gastroenterology & hepatology</i> , vol. 10, no. 11, pp. 947-952.	no	En este artículo se indica que treinta y cinco nuevos casos de gastrinomas fueron diagnosticados en Irlanda del Norte entre 1970 y 1996.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Gastrinomas+and+the+change+in+their+presentation+and+management+in+Northern+Ireland%2C+UK%2C+from+1970+to+1996
Lawton, G.P. & Modlin, I.M. 1994, "Recent advances in the localization and surgical management of duodenal gastrinomas", <i>Current opinion in general surgery</i> , , pp. 131-137.	si	En este artículo se indica que los gastrinomas duodenales ahora son más frecuentemente reconocidos como la fuente de hipergastrinemia en pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7583948

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Libutti, S.K. & Alexander, H.R., Jr 2006, "Gastrinoma: sporadic and familial disease", <i>Surgical oncology clinics of North America</i> , vol. 15, no. 3, pp. 479-496.	no	En este artículo se indica que las secuelas fisiológicas de un gastrinoma pueden controlarse bien con terapia médica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16882493
Lopez, C.L., Falconi, M., Waldmann, J., Boninsegna, L., Fendrich, V., Goretzki, P.K., Langer, P., Kann, P.H., Partelli, S. & Bartsch, D.K. 2013, "Partial pancreaticoduodenectomy can provide cure for duodenal gastrinoma associated with multiple endocrine neoplasia type 1", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 257, no. 2, pp. 308-314.	no	Evaluar el resultado de la pancreatoduodenectomía (PD) versus las resecciones sin PD para el tratamiento del gastrinoma en la neoplasia endocrina múltiple tipo 1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Partial+pancreaticoduodenectomy+can+provide+cure+for+duodenal+gastrinoma+associated+with+multiple+endocrine+neoplasia+type+1
Madura, J.A., Cummings, O.W., Wiebke, E.A., Broadie, T.A., Goulet, R.L., Jr & Howard, T.J. 1997, "Nonfunctioning islet cell tumors of the pancreas: a difficult diagnosis but one worth the effort", <i>The American Surgeon</i> , vol. 63, no. 7, pp. 573-7; discussion 577-8.	no	Los tumores de células de los islotes del páncreas generalmente secretan péptidos gastroenteropancreáticos que causan síndromes clínicos bien conocidos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Nonfunctioning+islet+cell+tumors+of+the+pancreas%3A+a+difficult+diagnosis+but+one+worth+the+effort
McArthur, K.E., Richardson, C.T., Barnett, C.C., Eshaghi, N., Smerud, M.J., McClelland, R.N. & Feldman, M. 1996, "Laparotomy and proximal gastric vagotomy in Zollinger-Ellison syndrome: results of a 16-year prospective study", <i>The American Journal of Gastroenterology</i> , vol. 91, no. 6, pp. 1104-1111.	si	En este artículo se indica que el control farmacológico de la hipersecreción de ácido gástrico en el síndrome de Zollinger-Ellison ha mejorado constantemente, pero el tratamiento médico no aborda el tumor subyacente.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Laparotomy+and+proximal+gastric+vagotomy+in+Zollinger-Ellison+syndrome%3A+results+of+a+16-year+prospective+study
Melvin, W.S., Johnson, J.A., Sparks, J., Innes, J.T. & Ellison, E.C. 1993, "Long-term prognosis of Zollinger-Ellison syndrome in multiple endocrine neoplasia", <i>Surgery</i> , vol. 114, no. 6, pp. 1183-1188.	si	En este artículo se indica que el pronóstico a largo plazo del síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) no está bien definido.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7903006
Mignon, M. & Cadiot, G. 1999, "Natural history of gastrinoma: lessons from the past", <i>Italian Journal of Gastroenterology and Hepatology</i> , vol. 31 Suppl 2, pp. S98-103.	si	En este artículo se indica que los factores que afectan la historia natural del gastrinoma (síndrome de Zollinger-Ellison) aún no se comprenden del todo, aunque se ha obtenido mucha información válida en las últimas dos décadas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Natural+history+of+gastrinoma%3A+lessons+from+the+past
Miller, T.A. 1995, "Zollinger-Ellison syndrome: surgery should still play an important role in its management", <i>Gastroenterology</i> , vol. 108, no. 5, pp. 1600-1602.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que sí trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Zollinger-Ellison+syndrome%3A+surgery+should+still+play+an+important+role+in+its+management
Morgan, K.A. & Adams, D.B. 2010, "Solid tumors of the body and tail of the pancreas", <i>The Surgical clinics of North America</i> , vol. 90, no. 2, pp. 287-307.	no	Las lesiones sólidas del cuerpo y la cola del páncreas desafían todas las habilidades diagnósticas y técnicas del cirujano gastrointestinal moderno.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20362787

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Norton, J.A. 2005, "Endocrine tumours of the gastrointestinal tract. Surgical treatment of neuroendocrine metastases", <i>Best practice & research.Clinical gastroenterology</i> , vol. 19, no. 4, pp. 577-583.	si	Los tumores neuroendocrinos del tracto intestinal tienen bajo potencial maligno, pero pueden reducir la supervivencia si se diseminan al hígado. La supervivencia estimada a los 5 años de los pacientes con metástasis hepáticas por tumor neuroendocrino es solo del 20%. Además, la morbilidad relacionada con el síndrome carcinoide y otros síntomas endocrinos también pueden reducir en gran medida la calidad de vida. Las opciones de tratamiento para el tumor neuroendocrino hepático incluyen antagonistas del receptor de la somatostatina de acción prolongada (LAR), interferón alfa, quimioterapia y embolización de la arteria hepática con y sin quimioterapia. La resección quirúrgica es factible en pacientes seleccionados, pero puede ocasionar una gran morbilidad e incluso mortalidad. En nuestra serie de 18 pacientes con tumores neuroendocrinos hepáticos, no hubo mortalidad operatoria y morbilidad aceptable.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16183528
Norton, J.A. 2005, "Surgery and prognosis of duodenal gastrinoma as a duodenal neuroendocrine tumor", <i>Best practice & research.Clinical gastroenterology</i> , vol. 19, no. 5, pp. 699-704.	si	En este artículo se indica que se ha vuelto cada vez más claro que los gastrinomas duodenales son la causa más común del síndrome de Zollinger-Ellison (ZES).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16253894
Norton, J.A. 2005, "Surgical treatment and prognosis of gastrinoma", <i>Best practice & research.Clinical gastroenterology</i> , vol. 19, no. 5, pp. 799-805.	no	En este artículo se indica que el síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) es un síndrome clínico con úlcera péptica grave y diarrea causada por hipersecreción de ácido gástrico secundaria a un tumor neuroendocrino que secreta cantidades excesivas de la hormona gastrina (gastrinoma).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16253901
Norton, J.A., Alexander, H.R., Fraker, D.L., Venzon, D.J., Gibril, F. & Jensen, R.T. 2004, "Does the use of routine duodenotomy (DUODX) affect rate of cure, development of liver metastases, or survival in patients with Zollinger-Ellison syndrome?", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 239, no. 5, pp. 617-25; discussion 626.	si	El objetivo de este artículo es determinar si el uso de rutina de la duodenotomía (DUODX) altera la tasa de curación, la supervivencia o el desarrollo de metástasis hepáticas en 143 pacientes (162 operaciones) con síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) sin MEN1.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Does+the+use+of+routine+duodenotomy+(DUODX)+affect+rate+of+cure%2C+development+of+liver+metastases%2C+or+survival+in+patients+with+Zollinger-Ellison+syndrome%3F%22
Norton, J.A., Fang, T.D. & Jensen, R.T. 2006, "Surgery for gastrinoma and insulinoma in multiple endocrine neoplasia type 1", <i>Journal of the National Comprehensive Cancer Network : JNCCN</i> , vol. 4, no. 2, pp. 148-153.	no	El tratamiento quirúrgico de los tumores endocrinos pancreáticos en pacientes con neoplasia endocrina múltiple tipo 1 sigue siendo controvertido.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16451771
Norton, J.A., Fraker, D.L., Alexander, H.R., Gibril, F., Liewehr, D.J., Venzon, D.J. & Jensen, R.T. 2006, "Surgery increases survival in patients with gastrinoma", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 244, no. 3, pp. 410-419.	si	El objetivo de este artículo es determinar si el uso rutinario de exploración quirúrgica para la resección / curación con gastrinoma en 160 pacientes con síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) alteró la supervivencia en comparación con 35 pacientes con ZES que no se sometieron a cirugía.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16926567

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Norton, J.A., Fraker, D.L., Alexander, H.R. & Jensen, R.T. 2012, "Value of surgery in patients with negative imaging and sporadic Zollinger-Ellison syndrome", <i>Annals of Surgery</i> , vol. 256, no. 3, pp. 509-517.	si	Para abordar el valor de la cirugía en pacientes con síndrome esporádico de Zollinger-Ellison (ZES) con estudios de imagen negativos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Value+of+surgery+in+patients+with+negative+imaging+and+sporadic+Zollinger-Ellison+syndrome
Norton, J.A., Fraker, D.L., Alexander, H.R., Venzon, D.J., Doppman, J.L., Serrano, J., Goebel, S.U., Peghini, P.L., Roy, P.K., Gibril, F. & Jensen, R.T. 1999, "Surgery to cure the Zollinger-Ellison syndrome", <i>The New England journal of medicine</i> , vol. 341, no. 9, pp. 635-644.	si	En este artículo se indica que el papel de la cirugía en pacientes con el síndrome de Zollinger-Ellison es controvertido.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10460814
Norton, J.A., Kivlen, M., Li, M., Schneider, D., Chuter, T. & Jensen, R.T. 2003, "Morbidity and mortality of aggressive resection in patients with advanced neuroendocrine tumors", <i>Archives of surgery (Chicago, Ill.: 1960)</i> , vol. 138, no. 8, pp. 859-866.	si	En este artículo se indica que existe una considerable controversia sobre el tratamiento de pacientes con tumores neuroendocrinos avanzados malignos del páncreas y el duodeno. La cirugía agresiva sigue siendo una terapia antitumoral potencialmente eficaz, pero rara vez se realiza debido a su posible morbilidad y mortalidad.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12912744
Oberg, K. & Eriksson, B. 2005, "Endocrine tumours of the pancreas", <i>Best practice & research. Clinical gastroenterology</i> , vol. 19, no. 5, pp. 753-781.	no	En este artículo se indica que los tumores pancreáticos endocrinos (su sigla en inglés es EPT) son tumores poco comunes que ocurren en aproximadamente 1 de cada 100,000 de la población, representando 1-2% de todas las neoplasias pancreáticas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16253899
Orozco Zepeda, H. 1997, "Treatment of liver metastasis of endocrine tumors of the pancreas", <i>Revista de gastroenterología de Mexico</i> , vol. 62, no. 1, pp. 50-56.	no	El objetivo de este artículo de revisión es analizar el abordaje diagnóstico, la presentación y las modalidades terapéuticas en pacientes con metástasis hepáticas por tumores endocrinos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9190654
Phan, G.Q., Yeo, C.J., Hruban, R.H., Lillemoe, K.D., Pitt, H.A. & Cameron, J.L. 1998, "Surgical experience with pancreatic and peripancreatic neuroendocrine tumors: review of 125 patients", <i>Journal of gastrointestinal surgery : official journal of the Society for Surgery of the Alimentary Tract</i> , vol. 2, no. 5, pp. 472-482.	no	En este artículo se indica que los tumores neuroendocrinos del páncreas y el área peripancreática son entidades raras con un amplio espectro de presentación clínica.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18335273
Poultides, G.A., Huang, L.C., Chen, Y., Visser, B.C., Pai, R.K., Jeffrey, R.B., Park, W.G., Chen, A.M., Kunz, P.L., Fisher, G.A. & Norton, J.A. 2012, "Pancreatic neuroendocrine tumors: radiographic calcifications correlate with grade and metastasis", <i>Annals of surgical oncology</i> , vol. 19, no. 7, pp. 2295-2303.	no	En este artículo se indica que los estudios para identificar las variables pronósticas preoperatorias para el tumor neuroendocrino pancreático (PNET) no han sido concluyentes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Pancreatic+neuroendocrine+tumors%3A+radiographic+calcifications+correlate+with+grade+and+metastasis

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Ruiz-Tovar, J., Priego, P., Martinez-Molina, E., Morales, V., Sanjuanbenito, A. & Lobo, E. 2008, "Pancreatic neuroendocrine tumours", <i>Clinical & translational oncology : official publication of the Federation of Spanish Oncology Societies and of the National Cancer Institute of Mexico</i> , vol. 10, no. 8, pp. 493-497.	no	En este artículo se indica que los tumores neuroendocrinos pancreáticos (PNT) son neoplasias epiteliales infrecuentes asociadas con un mejor resultado que el adenocarcinoma pancreático.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Pancreatic+neuroendocrine+tumours%22+Ruiz-Tovar
Ruszniewski, P., Podevin, P., Cadiot, G., Marmuse, J.P., Mignon, M., Vissuzaine, C., Bonfils, S. & Lehy, T. 1993, "Clinical, anatomical, and evolutive features of patients with the Zollinger-Ellison syndrome combined with type I multiple endocrine neoplasia", <i>Pancreas</i> , vol. 8, no. 3, pp. 295-304.	si	En este artículo se indica la evolución clínica de la neoplasia endocrina múltiple tipo I (MEN I) se estudió en 45 pacientes en una serie consecutiva de 172 con síndrome de Zollinger-Ellison (ZES), entre 1959 y 1989.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Clinical%2C+anatomical%2C+and+evolutive+features+of+patients+with+the+Zollinger-Ellison+syndrome+combined+with+type+I+multiple+endocrine+neoplasia
Sato, T., Konishi, K., Kimura, H., Maeda, K., Yabushita, K., Tsuji, M., Demachi, H. & Miwa, A. 2000, "Strategy for pancreatic endocrine tumors", <i>Hepato-gastroenterology</i> , vol. 47, no. 32, pp. 537-539.	no	En este artículo se indica que los tumores endocrinos del páncreas son enfermedades raras y no existe una terapia estándar establecida para la metástasis hepática de los tumores endocrinos pancreáticos.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Strategy+for+pancreatic+endocrine+tumors%22+sato
Scherubl, H., Schaaf, L., Raue, F., Faiss, S. & Zeitz, M. 2004, "Hereditary neuroendocrine gastroenteropancreatic tumors and multiple endocrine neoplasia type 1", <i>Deutsche medizinische Wochenschrift (1946)</i> , vol. 129, no. 13, pp. 689-692.	no	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que no trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15026965
Schwab, M., Knoll, M.R., Jentschura, D. & Hagmuller, E. 1997, "Hormone inactive neuroendocrine tumors of the pancreas", <i>Der Chirurg; Zeitschrift fur alle Gebiete der operativen Medizen</i> , vol. 68, no. 7, pp. 705-709.	no	En este artículo se indica que durante los últimos 10 años (1987-1996), se realizaron 842 laparotomías para neoplasmas pancreáticos o periampulares; en 25 pacientes (2.9%) se diagnosticó un tumor neuroendocrino.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9340236
Shafir, M., Shapiro, R., Sung, M., Warner, R., Sicular, A. & Klipfel, A. 1996, "Cryoablation of unresectable malignant liver tumors", <i>American Journal of Surgery</i> , vol. 171, no. 1, pp. 27-31.	no	Los tumores hepáticos malignos irresecables, particularmente las metástasis de origen gastrointestinal son rápidamente letales en la gran mayoría de los pacientes, independientemente del tratamiento.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8554146
Soga, J. & Yakuwa, Y. 1998, "The gastrinoma/Zollinger-Ellison syndrome: statistical evaluation of a Japanese series of 359 cases", <i>Journal of hepato-biliary-pancreatic surgery</i> , vol. 5, no. 1, pp. 77-85.	si	En este artículo se indica que las modalidades de diagnóstico y el tratamiento del gastrinoma / síndrome de Zollinger-Ellison (ZES) se han modificado y mejorado notablemente en los últimos 15 años.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+gastrinoma%2FZollinger-Ellison+syndrome%3A+statistical+evaluation+of+a+Japanese+series+of+359+cases

Artículos (buscados por MeSH)	Válido	¿Por qué?	Enlace web
Strosberg, J.R., Cheema, A., Weber, J., Han, G., Coppola, D. & Kvols, L.K. 2011, "Prognostic validity of a novel American Joint Committee on Cancer Staging Classification for pancreatic neuroendocrine tumors", <i>Journal of clinical oncology : official journal of the American Society of Clinical Oncology</i> , vol. 29, no. 22, pp. 3044-3049.	no	En este artículo se indica que el manual de estadificación del American Joint Committee on Cancer (AJCC) (séptima edición) introdujo su primera clasificación de estadificación TNM para tumores neuroendocrinos pancreáticos (NET).	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prognostic+validity+of+a+novel+American+Joint+Committee+on+Cancer+Staging+Classification+for+pancreatic+neuroendocrine+tumors
Sutliff, V.E., Doppman, J.L., Gibril, F., Venzon, D.J., Yu, F., Serrano, J. & Jensen, R.T. 1997, "Growth of newly diagnosed, untreated metastatic gastrinomas and predictors of growth patterns", <i>Journal of clinical oncology : official journal of the American Society of Clinical Oncology</i> , vol. 15, no. 6, pp. 2420-2431.	si	En este artículo se estudiaron diecinueve pacientes con gastrinoma metastásico comprobado histológicamente en el hígado con síndrome de Zollinger-Ellison.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Growth+of+newly+diagnosed%2C+untreated+metastatic+gastrinomas+and+predictors+of+growth+patterns
Tamburrano, G., Paoloni, A., Pietrobono, D., D'Amico, E., Durante, C. & Baldelli, R. 1999, "Pancreatic endocrine tumours", <i>Italian Journal of Gastroenterology and Hepatology</i> , vol. 31 Suppl 2, pp. S104-7.	no	Las neoplasias endocrinas gastrointestinales son tumores raros que han sido clasificados por los péptidos que secretan y los síndromes clínicos resultantes.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Pancreatic+endocrine+tumours%22+tamburrano
Tarcoveanu, E., Moldovanu, R., Georgescu, S., Niculescu, D., Lupascu, C. & Dimofte, G. 2006, "Pancreatic endocrine tumors", <i>Chirurgia (Bucharest, Romania: 1990)</i> , vol. 101, no. 2, pp. 175-181.	no	En este artículo se indica que la incidencia de los tumores endocrinos del páncreas es de aproximadamente 4 a 10 / 1.000.000 de personas.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=%22Pancreatic+endocrine+tumors%22+tarcoveanu
Vasseur, B., Cadiot, G., Zins, M., Flejou, J.F., Belghiti, J., Marmuse, J.P., Vilgrain, V., Bernades, P., Mignon, M. & Ruszniewski, P. 1996, "Peritoneal carcinomatosis in patients with digestive endocrine tumors", <i>Cancer</i> , vol. 78, no. 8, pp. 1686-1692.	no	En este artículo se indica que la carcinomatosis peritoneal (PC) en pacientes con tumores endocrinos digestivos (DET) se considera rara, pero se desconoce su prevalencia.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8859181
Webb, S.M. & Mones, J. 2002, "Twenty-two years' survival of metastatic gastrinoma evidenced recently by somatostatin-receptor-specific scintigraphy", <i>European journal of gastroenterology & hepatology</i> , vol. 14, no. 3, pp. 333-336.	no	Un varón de 18 años presentó en 1979 un gastrinoma de origen primario desconocido.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Twenty-two+years'+survival+of+metastatic+gastrinoma+evidenced+recently+by+somatostatin-receptor-specific+scintigraphy
Wells, S.A., Jr 1999, "Surgery for the Zollinger-Ellison syndrome", <i>The New England journal of medicine</i> , vol. 341, no. 9, pp. 689-690.	si	PUBMED no ofrece resumen de este artículo, pero por el título se deduce que si trata la patología.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10460823
Wilson, S.D., Doffek, K.M., Krzywda, E.A., Quebbeman, E.J., Christians, K.K. & Pappas, S.G. 2011, "Zollinger-Ellison syndrome associated with a history of alcohol abuse: coincidence or consequence?", <i>Surgery</i> , vol. 150, no. 6, pp. 1129-1135.	si	Este estudio observacional de 47 años sugiere que el síndrome esporádico de Zollinger-Ellison (Z-E), particularmente los gastrinomas de la pared duodenal (DWG), se asocia con un historial de abuso de alcohol.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22136832
Yao, J.C., Eisner, M.P., Leary, C., Dagohoy, C., Phan, A., Rashid, A., Hassan, M. & Evans, D.B. 2007, "Population-based study of islet cell carcinoma", <i>Annals of surgical oncology</i> , vol. 14, no. 12, pp. 3492-3500.	no	En este artículo se examina la epidemiología, la historia natural y los factores pronósticos que afectan la duración de la supervivencia del carcinoma de células de los islotes mediante el uso de registros basados en la población.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17896148

Tabla 48. Artículos que ofrece PUBMED como resultado de la búsqueda MeSH de Síndrome de Zollinger-Ellison. (Elaboración propia)

5.2.-Discusión de resultados

Como se ha puesto de manifiesto a lo largo de este trabajo, la investigación en ER necesita herramientas y procedimientos que permitan avanzar en conocimientos sobre la etiología, manifestaciones clínicas y epidemiología, dada la heterogeneidad de su presentación y manifestaciones. Es más, en la época del Big Data, en la que se pueden manejar ingentes cantidades de datos se hace más urgente disponer de herramientas que permitan recolectar los datos dispersos en unidades de más fácil manejo. La tecnología que lleva aparejada Big Data permite que grupos de investigadores de lugares geográficos muy alejados puedan compartir los datos, siempre y cuando puedan ser representativos, por lo que, como se demuestra en este trabajo, el mapeo terminológico y de códigos de representación pueden ser herramientas muy útiles para estos propósitos.

Este trabajo recoge los distintos sistemas de codificación de enfermedades que se usan, de manera casi universal, en los distintos centros sanitarios y hospitales de prácticamente todos los países, esto permite la comparación de los resultados de los distintos centros, en un proceso de benchmarking, para identificar la práctica clínica individual y su comportamiento en los distintos escenarios asistenciales, pero también mejora el nivel de conocimiento que permite el intercambio de información que puede tener su utilidad, por ejemplo, en obtener las mejores evidencias para patologías concretas, o facilitar el intercambio de información para la adecuación de los trasplantes entre distintos países, lo que permite encontrar donantes de médula ósea para trasplante en enfermedades hematológicas, que sin un adecuado sistema de codificación lo haría más complejo. Pero frente a estas ventajas los distintos sistemas de codificación presentan algunas carencias que, aunque se están mejorando en cada versión, se manifiestan en cuestiones tales como, la granularidad de desarrollo, es decir, hasta qué punto de especificidad en el conocimiento de cada enfermedad llegan. Así la CIE-10-ES ha mejorado sustancialmente la granularidad de la CIE-9-MC, al ofrecer un mayor desarrollo de los códigos que representan más especificidad de la enfermedad, al llegar a niveles fisiopatológicos o etiológicos que son los que realmente diferencian las enfermedades. SNOMED CT, aunque no es propiamente un sistema de codificación dado que es terminología codificada, llega

a una mayor granularidad, presentando además árboles de desarrollo que permiten entrelazar unos códigos con otros para llegar a una definición más exacta de la enfermedad. El mapeo CIE-9-MC con CIE-10 es útil para los estudios de mortalidad (base de datos de defunciones del INE): la causa básica de defunción se ha codificado con CIE-9-MC (1981-1998) y ahora se usa la CIE-10 (1999 en adelante). El mapeo CIE-9-MC con CIE-10-ES es útil para los estudios de morbilidad (CMBD): el diagnóstico al alta hospitalaria se ha codificado con CIE-9-MC y desde enero de 2013 hay una transición a la CIE-10-ES que culmina en enero de 2016 con la implantación completa de la misma para la codificación diaria en los hospitales y demás centros sanitarios.

Por otro lado, en el ámbito bibliográfico los estándares para realizar búsquedas bibliográficas siguen siendo las palabras clave (*Key Word*), que o bien, los autores (por lo general) o los editores de las revistas, incluyen para facilitar la búsqueda lingüística, de manera que los buscadores bibliográficos, como PUBMED (el más usado en el ámbito de las ciencias de la salud) utilizan estos términos para localizar artículos relativos a las enfermedades en estudio. Para facilitar la selección de estas palabras claves los buscadores como PUBMED se ayudan de Tesauros como MESH pero que también se muestra incompleto para estas búsquedas.

Uno de los aspectos que justifican la actividad de los documentalistas sanitarios, es facilitar a los investigadores sanitarios las búsquedas documentales con criterios de fiabilidad, por lo que entra entre sus intereses mejorar la exhaustividad y exactitud de las búsquedas, cuestión que para las ER se vuelve compleja, dado que estas enfermedades se definen más en base a sus características clínicas, en base a síntomas y signos o aspectos fisiopatológicos de presentación de la enfermedad, o cada vez más en base a datos genéticos que se van identificando para cada enfermedad, que a criterios de denominación nominal única, aunque puedan ser identificadas por el nombre del autor o autores que lo describió o describieron en primer lugar, como puede ser el síndrome de Zollinger-Ellison o la Enfermedad de Whipple. Pero incluso aunque los datos genéticos de las enfermedades pueden parecer bastante uniformes para identificar enfermedades, se puede observar que puede haber carga poligénica que no permite una identificación unívoca de la enfermedad. A esto se añade que los autores que seleccionan las palabras claves lo hacen bajo su criterio y en base a su experiencia, lo que genera heterogeneidad y,

por la multitud de términos de búsqueda para la misma enfermedad, dificultad para las búsquedas. En este sentido el trabajo de los documentalistas debe ser encontrar los elementos documentales comunes que permitan una identificación adecuada de estas enfermedades. Pero como se ha demostrado en este trabajo con estos tipos de búsqueda se genera un importante ruido documental perdiendo exhaustividad y exactitud en la búsqueda. Dado que la investigación en estas enfermedades está en la agenda de las prioridades de muchos grupos de trabajo, como el del Centro de investigación Carlos III, es también urgente facilitar las búsquedas documentales. Así una línea de trabajo de los documentalistas sanitarios está en la investigación documental para facilitar las investigaciones epidemiológicas o clínicas de estas enfermedades. Línea de trabajo que debe incidir sobre todo en disminuir tanto el ruido como el silencio documental. Ruido documental que viene porque las búsquedas devuelven más artículos de los que corresponden al tema de investigación clínica, o el silencio documental que supone que los términos no devuelven los artículos que corresponden a la enfermedad en estudio.

La investigación documental pasa por identificar no solo las herramientas documentales de búsqueda que hay en este momento, sino avanzar en aquellas que puedan llevar a cabo traducciones de lenguaje natural a lenguaje codificado, así como profundizar en ontologías que permitan establecer dominios adecuados para este tipo de enfermedades. Las ontologías se están convirtiendo en herramientas muy adecuadas, sobre todo cuando se pretende trabajar con sistemas informáticos, porque además suponen elementos para la interoperabilidad semántica que es básica para trabajar con sistemas informáticos heterogéneos.

El papel del documentalista pasa también por realizar análisis lingüísticos de los términos médicos para establecer criterios que faciliten las correspondencias, dado que el vocabulario médico es muy amplio y más en un entorno multilingüístico, donde la traducción de los términos médicos no tienen correspondencia unívoca, así por ejemplo enfermedad en castellano tiene sus equivalentes en inglés en términos como *ill*, *sick* o *disease*, que en su lengua nativa tienen significados concretos pero en nuestro idioma solo corresponde a un término. Igualmente sucede con otros términos sobre todo los que expresan síntomas o manifestaciones de la enfermedad.

Las peculiaridades de las enfermedades que son objeto de esta tesis han llevado a crear grupos de estudio específicos, como el consorcio europeo para el conocimiento e investigación en ER que tienen como órgano de expresión ORPHANET. Este consorcio, para unificar criterios ha llevado a cabo codificación específica para estas enfermedades en los que se conocen como códigos ORPHA, que se ha convertido en el referente internacional. ORPHANET tiene la ventaja de poder devolver, para cada enfermedad registrada, los distintos códigos que la identifican (CIE-10, MeSH, junto con otros específicos), lo que supone una gran ventaja para los investigadores puesto que al mapear las enfermedades a los distintos sistemas de codificación permite mejorar la búsqueda, igualmente para los documentalistas tiene la virtud de que cuando se solicitan búsquedas bibliográficas pueden recurrir a esta herramienta por disponer de múltiples términos literales, y codificados.

En esta tesis se muestra la importancia de mapear términos de las distintas clasificaciones para asegurar que las búsquedas devuelvan los resultados que los investigadores precisan. Este puede ser uno de los campos de actividad de los documentalistas sanitarios, dado que para mapear estas enfermedades es preciso tener conocimientos de terminología médica, así como de procedimientos documentales específicos. En todo caso parece que es un trabajo conjunto entre los investigadores sanitarios y los documentalistas.

Como se ha comentado, en esta tesis cobra trascendencia utilizar las herramientas de mapeo entre las codificaciones, de ahí que la importancia de que estos códigos, que proceden de los términos literales, puedan ser incorporados, o incluso sustituyan a las palabras clave, en los motores de búsqueda bibliográfica en los ámbitos de enfermedad.

Se ha realizado una extensa búsqueda entre diferentes sistemas de búsqueda, para ver la correspondencia y la utilidad para uso de los investigadores.

En la revisión bibliográfica realizada no he encontrado ningún artículo que recoja los aspectos de este estudio, es decir, la correspondencia entre los términos de búsqueda (MeSH y literales) con el contenido real de los artículos. Esto tiene sus inconvenientes para este trabajo, dado que no disponemos de elementos documentales de referencia, sin embargo, sí he encontrado algunos que recogen la

exactitud de la recuperación de la información partiendo de terminología MeSH. (Marrero, Sánchez-Cuadrado, Urbano, Morato, & Moreira, 2010), en este trabajo se muestra una correlación que muestra una efectividad cercana al 80%, es decir que para problemas de salud más comunes la correlación no es total, lo que nos puede dar pistas para esta tesis.

Como he indicado previamente, las ER se caracterizan por ser poco frecuentes, con múltiples manifestaciones clínicas y síntomas, además de una alta letalidad. Esto supone que la plasmación documental sea también dificultosa, sobre todo en revistas científicas que exigen mostrar los términos más adecuados para poder compartirse con otros investigadores.

Si se deja esta labor exclusivamente a los autores que seleccionan las palabras claves como elemento fundamental de la indización del artículo, se corre el riesgo de una exigua relación de términos, de carácter subjetivo, que no siempre puede corresponderse con las búsquedas bibliográficas que realicen otros autores. Para analizar esta circunstancia he seleccionado 21 enfermedades que están justificadas, porque, como he comentado en apartados anteriores, son enfermedades que reúnen las características expuestas con anterioridad, con múltiples manifestaciones, no siempre presentes en todos los casos, de presentación epidemiológica universal y que por lo general comparten una transmisión hereditaria lo que les confiere un carácter familiar.

Como se plantea en los objetivos, el primer paso para poder realizar esta investigación y poder seleccionar las enfermedades que se analizan en este trabajo, es elaborar un mapeo entre varios sistemas de clasificación de enfermedades (CIE-9-MC, CIE-10, SNOMED, MeSH y ORPHANET), para ello primero se descarga de la base de datos de ORPHANET la versión de noviembre de 2016 depurada, para quedarnos únicamente con las ER que cumplen la condición de tener tanto código CIE-10 como MeSH. Con este criterio tenemos 1.576 números ORPHA diferentes con MeSH y CIE-10. Dado que en ocasiones a un mismo número ORPHA le asignan varios códigos CIE-10, hay más entradas o registros en la base de datos (1.966 filas).

A su vez esta tabla se cruza con una tabla elaborada por mí para mi Trabajo de Fin de Máster, resultado del cruce de diversas tablas (ORPHANET con CIE-10, ORPHANET con MeSH, ORPHANET con SNOMED y ORPHANET con CIE-9-MC y CIE-

10), en la que se mapeaban ER con sus códigos correspondientes. A continuación, se consultará si en el portal web ORPHANET existe un código específico para cada una de ellas. Finalmente, los casos que cumplan estos requisitos serán los seleccionados para el estudio. Con ellos se realizarán estrategias de búsqueda especializadas a partir de los códigos MeSH y se analizarán los resultados que ofrece PUBMED para comprobar la especificidad de cada estrategia.

Una vez que tenemos las enfermedades seleccionadas, se buscan en la base de datos de PUBMED, para ver qué artículos ofrece de ellas, se hacen dos búsquedas por cada patología, una por literal (el término destacado en ORPHANET, al buscar la patología por el código ORPHA) y otra por MeSH (el término que se obtiene de la búsqueda del código MeSH en PUBMED), luego se analiza cada artículo obtenido para ver si es válido o no para esta investigación, de esto surge una tabla en la que se representan todos estos datos y sirve para analizar los resultados (se puede ver en el apartado 5.1. Búsqueda de artículos en PUBMED).

En el análisis que se hace se puede vislumbrar, a la luz de los resultados obtenidos en este trabajo, que:

- En 8 de las 21 enfermedades estudiadas, de las búsquedas por literal es mayor el número de artículos válidos que en las búsquedas por MeSH (Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina, Deficiencia de piruvato deshidrogenasa, Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular, Epilepsia neonatal benigna, Esferocitosis hereditaria, Leucodistrofia metacromática, Monocromatismo de conos azules, Síndrome de Zollinger-Ellison).
- En 8 de las 21 enfermedades estudiadas, de las búsquedas por literal el número de artículos es igual al de las búsquedas por MeSH (Alcaptonuria, Aspartilglucosaminuria, Enanismo MULIBREY, Enfermedad de Dent, Enfermedad de Moyamoya, Enfermedad de Whipple, Parálisis periódica hipercalémica, Síndrome de Cushing).
- Por último, en las 5 patologías restantes, el número de artículos es mayor en las búsquedas por MeSH que en las búsquedas por literal (Acroosteolisis tipo dominante, Enfermedad de Still del adulto, Lipogranulomatosis de Farber, Neurofibromatosis tipo 1, Síndrome de Churg-Strauss).

- En 18 de las 21 patologías analizadas, el porcentaje de artículos válidos en las búsquedas por literal es mayor del 50%. En 2 de las restantes, el porcentaje de artículos no válidos en las búsquedas por literal es mayor del 50%. Y la otra patología no ofrece ningún resultado.
- En 15 de las 21 patologías analizadas, el porcentaje de artículos válidos en las búsquedas por MeSH es mayor del 50%. En 5 de las restantes, el porcentaje de artículos no válidos en las búsquedas por MeSH es mayor del 50%. Y la otra patología no ofrece ningún resultado, al igual que en la búsqueda por literal.
- Globalmente, en las búsquedas por literal el porcentaje es del 70,50% de artículos válidos frente al 63,83% de las búsquedas por MeSH.

Estos resultados nos hacen pensar que al ser una diferencia tan mínima entre una y otra búsqueda, no importa qué método se utilice para la búsqueda.

Como se puede comprobar para ambos procedimientos de búsqueda la exactitud es muy similar, aunque ligeramente superior para la búsqueda mediante literal. En ambos casos se genera un ruido documental significativo como demostró en el trabajo (Perea-Ortega et al., 2011). También se puede apreciar la heterogeneidad de los resultados, dado que para algunas enfermedades el porcentaje es muy alto y curiosamente coincide con las enfermedades que epidemiológicamente son “menos raras”.

Desde el punto de vista de la exhaustividad documental, estos resultados nos muestran una pobre representación bibliográfica de algunas enfermedades, dadas las manifestaciones heterogéneas y su presentación muy poco frecuente. En el promedio de ambos casos nos quedamos alrededor del 70%, pero en un análisis pormenorizado vemos que, para la búsqueda de literal, en aquellas enfermedades para las que se han localizado más artículos (13 patologías que en cualquiera de las 2 búsquedas tienen más de 40 artículos), hay menor ruido documental puesto que el índice de coincidencia está alrededor del 90 % en 4 de ellas al igual que por MeSH.

En cuanto a la precisión documental, al igual que he comentado previamente con la exhaustividad, estos resultados nos muestran una pobre representación bibliográfica de algunas enfermedades, dadas las manifestaciones heterogéneas y su presentación muy poco frecuente. En el promedio de ambos casos nos

quedamos alrededor del 70%, pero en un análisis pormenorizado vemos que, para la búsqueda de literal, en aquellas enfermedades para las que se han localizado más artículos (13 patologías que en cualquiera de las 2 búsquedas tienen más de 40 artículos), hay menor ruido documental, puesto que el índice de coincidencia está alrededor del 90 % en 4 de ellas al igual que por MeSH.

Respecto a la polisemia documental, estos resultados nos muestran que hay entidades nosológicas que, en algunas clasificaciones como la CIE-9-MC, su literal puede implicar diferentes significados, esto indica que estos sistemas de clasificación no son muy exhaustivos, ya que un mismo código engloba varias patologías, estos códigos suelen llamarse “cajón de sastre”. Esto ocurre en patologías como Enfermedad de Whipple, Síndrome de Cushing y Síndrome de Zollinger-Ellison. Al contrario que en otras clasificaciones como la CIE-10-ES que para estas mismas patologías; o bien, tiene 2 códigos que hay que usar juntos (K90.81, M14.8*¹¹, para la enfermedad de Whipple); o bien, dentro de una misma categoría (E24. “Síndrome de Cushing”) se incluyen las subcategorías que implican los diferentes tipos de patología; o bien, hay 3 códigos, 2 de ellos inespecíficos, para representar la patología (Síndrome de Zollinger-Ellison)

En relación con la sinonimia documental, estos resultados nos muestran que por ejemplo para la patología Síndrome de Churg-Strauss, la búsqueda en PUBMED se hace por el literal Eosinofilia granulomatosa con poliangitis.

En referencia a los epónimos, estos resultados nos muestran que hay diversas patologías cuyo nombre hace referencia a una persona, como ejemplos: Síndrome de Churg-Strauss, Enfermedad de Whipple, Enfermedad de Moyamoya, Enfermedad de Dent, Síndrome de Cushing, Enfermedad de Still del adulto y Síndrome de Zollinger-Ellison; en ellas no se hace referencia a los síntomas que presenta, ni órganos que afecta. Sin embargo, en Lipogranulomatosis de Farber, Enanismo Mulibrey, sí se indica alguna característica de estas.

Esto podría justificar la utilización de otros sistemas automáticos de indización de artículos en función de sus contenidos. Hasta ahora se ha trabajado

¹¹ Este asterisco es para indicar que hay varios códigos dentro de esta subcategoría M14.8, que hay que elegir uno de ellos para que acompañe al K90.81

fundamentalmente en el ámbito de las historias clínicas derivado de la necesidad de codificación que tienen los centros sanitarios, como requisito de control de la actividad hospitalaria. En esta línea está trabajando la empresa 3M, al desarrollar una herramienta que traduce los términos literales a lenguaje codificado (Rivas Gayo et al., 2016). Se están desarrollando otros productos que puedan solventar estos problemas, por ejemplo, el desarrollado en fase de producción, pero no comercializada todavía por la empresa SAP. (Waggott et al., 2016)

Otra cuestión es la realización de mapeos documentales para el intercambio de datos entre distintos sistemas biomédicos, la experiencia muestra que los mapeos precisan de tecnología específica, como DyKOSMap, desarrollada para mapear ontologías, pero aun así se tornan insuficientes para lograr una correlación adecuada (Dos Reis et al., 2014). Otros aplicativos que se han desarrollado han sido Apelon's TermWorks, que se basa en Microsoft Excel (Jacobs et al., 2006a), herramientas que pueden conseguir hasta un 90% de concordancia, cuando es usado por los editores para establecer la correspondencia entre SNOMED y MeSH, que puede, por tanto, ser usado en búsquedas en PUBMED, cuando se dispone de los códigos correspondientes. Esto debe llevar a utilizar estrategias para que de los artículos médicos se puedan extraer los códigos SNOMED de una manera automática, en nuestro caso no era el objeto del estudio, pero es interesante considerar la posibilidad de disponer de herramientas que pueden, de manera automatizada, mejorar el rendimiento. Es muy interesante considerar que en esta época en la que prevalece el análisis mediante metodología Big Data, se pueda llegar a analizar miles de términos para permitir su mapeo automatizado, pero para que este desarrollo sea real es adecuado desarrollar estrategias de mejora de aprendizaje máquina, es decir el desarrollar algoritmos, en este caso lingüísticos que permitan la autoalimentación y el aprendizaje de nuevos términos. Este tipo de procedimientos se está desarrollando para el análisis de la evolución de las enfermedades en la población, sobre todo para identificar los pacientes crónicos en los primeros estadios de la enfermedad, para ello se basan en los códigos de enfermedades y su representación en los denominados Grupos Relacionados por el Diagnóstico (CRGs), así se elaboran árboles de decisión que utilizan vectores de

aprendizaje de términos (Fernández-Sánchez, Soguero-Ruiz, Miguel-Bohoyo, et al., 2017).

Este planteamiento supone una línea futura de investigación de manera que se pueda favorecer y, con el menor esfuerzo posible, mejorar las herramientas lingüísticas para poder ser usadas en las revistas científicas y en la investigación hacia un incremento de la exactitud de las búsquedas minimizando tanto el ruido como el silencio documental.

La investigación de este trabajo está motivada y justificada por la necesidad de explorar caminos en la investigación documental, fundamentalmente derivada de la necesidad de recuperar artículos en el ámbito biomédico para localizar los que serán utilizados en la investigación clínica, epidemiológica, etc. Por ello explorar otros métodos de búsqueda bibliográfica basada en otros criterios diferentes a las palabras clave (keywords) parece apropiado. En este sentido es necesario establecer correlaciones lo más precisas posible entre las palabras clave y otros criterios de búsqueda que puedan ser alternativos, en este caso códigos de enfermedades. Estas correlaciones se constituyen en base a un sistema de mapeo que permite esta correspondencia.

En el ámbito de las ER, este mapeo debe ser más fino (con mayor granularidad) para mejorar la eficacia.

El hecho de que el resultado, utilizando ambos métodos (literales y sistemas de codificación), no tenga unos resultados significativos no invalida la investigación, sino que afianza el uso de palabras clave como método adecuado, método que puede ser perfeccionado cuando se completa con otros como son códigos terminológicos como los que ofrece SNOMED.

Aplicación en epidemiología

La epidemiología es la ciencia que trata de conocer lo que sucede en el ámbito de las enfermedades mediante el reconocimiento de la frecuencia de los acontecimientos y de sus manifestaciones, lo que permite no solo una mejor caracterización de estas, sino contar con datos que puedan facilitar la comparación entre los distintos grupos de investigación. Siguiendo a Jeniceck se define como “el medio para estudiar los determinantes de las decisiones en salud pública y medicina comunitaria, y el impacto

de estas decisiones entre los individuos, grupos de individuos, poblaciones, enfermedades de interés, la forma cómo se manejan y cómo se analiza la salud” (Jenicek, 1996). Según el diccionario de Terminología Médica de la Real Academia Nacional de Medicina, en su punto 1 “Disciplina científica, rama de la salud pública, que estudia, en una población dada, la relación existente entre una enfermedad cualquiera sea infecciosa o no, y los diversos factores ambientales, genéticos, conductuales, etc., que influyen en su aparición, frecuencia, distribución y evolución” (RANM, 2012). En definitiva, la epidemiología descriptiva trata de responder a las siguientes preguntas en relación con la enfermedad, ¿Quién?, ¿Qué?, ¿Cuándo? y ¿Dónde? Completando con estudios analíticos que responden a las siguientes preguntas ¿Por qué? Y ¿Cómo? Estos análisis se completan con el estudio de variables, persona, tiempo y lugar que permiten evaluar posibles variaciones a la condición de salud a lo largo del tiempo. (Bermejo Sánchez et al., 2016, 38-39).

Las dos medidas primarias que utiliza la epidemiología son la incidencia y la prevalencia. La incidencia es el número de casos nuevos que aparecen en un determinado periodo de tiempo (por lo general un año) de la enfermedad a estudiar y la prevalencia es el número de casos activos de una determinada enfermedad en el periodo de tiempo definido, esta prevalencia se alimenta de los nuevos casos que se mantienen en el tiempo, y disminuye cuando desaparecen los casos, que puede ser motivado por curación o por muerte. Así podemos reconocer el curso de algunas enfermedades, en cuanto a evolución aguda o crónica. En el caso de las ER que pueden tener un curso evolutivo crónico, la prevalencia se incrementa en el tiempo, en tanto que las enfermedades con curso letal, en poco tiempo la prevalencia se puede mantener estable. Es más, hay un importante desconocimiento de la historia natural de estas enfermedades, ausencia de marcadores biológicos y de estrategias diagnósticas precisas, lo que conlleva también implicaciones éticas (Novoa & Cabello, 2015)

Investigar en ER presenta dificultades metodológicas que proceden de las diferentes características de las ER ya descritas (pocos casos, heterogeneidad de presentación, problemas de reclutamiento de pacientes, etc.) (Bermejo Sánchez et al., 2016, 111).

Para que nos hagamos una idea de lo que suponen las ER a nivel asistencial se reconoce que, de media, para llegar a un diagnóstico final se pueden tardar entre 5-10

años, que requieren revisiones por una media de 10 médicos (Carbajal Rodríguez & Navarrete Martínez, 2015), de donde surge la necesidad de un conocimiento y tipificación más exhaustiva para poder hablar el mismo lenguaje.

Por estos motivos se impone el contar con registros elaborados con criterios epidemiológicos que deben contar con la participación activa de los profesionales de la salud, de los pacientes y también de los familiares (Saltonstall & Scott, 2013, pág. 176-186). Conviene recordar que el concepto epidemiológico de registro identifica el fichero de datos como el «archivo de datos sistemático, continuado y recuperable de manera eficiente, relativo a elementos de importancia para la salud, en una población definida, de modo que los elementos registrados puedan relacionarse con una población base». (Zurriaga Lloréns et al., 2006)

Dadas las características de presentación de estas enfermedades, el contar con herramientas que permitan llevar a cabo estudios epidemiológicos es extraordinariamente útil, puesto que puede permitir por un lado un mejor conocimiento de la frecuencia real de las enfermedades en cada zona geográfica y a nivel mundial, y por otro lado una mejor caracterización y conocimiento de cada una de las enfermedades, esto solo se consigue cuando se logra uniformizar los lenguajes para que todos los investigadores tengan los mismos presupuestos de análisis, en lo que supone aportar luz y conocimiento en los puntos oscuros de las mismas (Ramón, Avellaneda Fernández, & Izquierdo Martínez, 2008). En relación con la recogida de información sobre las ER nos encontramos con dificultades derivadas de la falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación, ya que las clasificaciones internacionales de enfermedades (CIE) tanto en su 9ª como en la 10ª edición recogen pocos términos, así la CIE-10-ES recoge alrededor de 300 códigos únicos, aunque es cierto que en esta clasificación existen códigos de combinación que agrupan a varias ER, cuestión que no se daba con la CIE-9-MC (M. Posada, Martín-Arribas, Ramírez, Villaverde, & Abaitua, 2008b)

Desde el punto de vista epidemiológico, las ER, supone un reto que solo se está afrontando en algunos pocos países y que está necesitado de identificar dónde están los problemas, así, en España la Red Epidemiológica de Enfermedades Raras (REpIER), ha identificado problemas de cribado y nuevas estrategias, búsquedas de fuentes de información, análisis de fuentes de morbilidad y mortalidad, el desarrollo de métodos

para la evaluación de coste-utilidad, etc. (Posada de la Paz, 2008), (Zurriaga Lloréns et al., 2006).

Igualmente, las ER, presentan problemas metodológicos para recoger información y que esta pueda ser comparable entre los distintos grupos, solo con la terminología ya existe un problema de tipificación, puesto que de las 5.863 ER, de las que es posible identificar clínicamente, recogidas en ORPHANET, solo 250 tienen código CIE-10 (Puente-Ferreras, Barahona-Gomariz, & Fernández-Lozano, 2011), además según recogen estos mismos autores la utilización del criterio de prevalencia para definir una enfermedad como rara se encuentra con el inconveniente de no tener definido un punto de corte estandarizado a nivel internacional. Otros problemas de codificación CIE de ER son la escasez de códigos específicos: un código incluye varias ER; un código puede incluir además enfermedades comunes; algunas no están codificadas; en otros casos hay diferentes códigos según interpretación y finalmente hay enfermedades que afectan a varios sistemas. (Bermejo Sánchez et al., 2016, 34).

La importancia de los estudios epidemiológicos no solo tienen importancia en el ámbito clínico sino que también deben incidir en la toma de decisiones de gestión sanitaria, sobre todo como expone el Dr. Posada: “Demandas del tipo de nuevas pruebas genéticas, nuevos tipos de intervención, la existencia de centros de referencia, tratamientos de alto coste, múltiples consultas a especialistas y la necesidad de un seguimiento adecuado, son algunos de los problemas a los que se deben enfrentar nuestros centros sanitarios. Solamente un plan coordinado que no rompa la equidad del sistema, pero que analice el coste-efectividad de todas estas acciones, podrá ser la clave del éxito frente a las demandas de los afectados y profesionales” (Posada de la Paz, 2008).

En base a los estudios epidemiológicos se pueden reconocer características propias de este grupo de enfermedades, así se puede reconocer que afecta a más de un órgano vital, presentan un alto grado de complejidad diagnóstica, tienen un curso clínico crónico y son progresivamente debilitantes. En general la esperanza de vida es más reducida en este grupo de pacientes (M. Posada et al., 2008b)

Otro aspecto de los estudios epidemiológicos es la identificación del impacto y la carga asistencial y las discapacidades que conllevan, así el estudio Avellaneda et al, realizado a través de una encuesta nacional, identifica que el 8.4% estaba en situación

de incapacidad transitoria; los pacientes refirieron discapacidad (grado leve o moderado) en las áreas física (87,7%), emocional (83,6%), social (75,6%) y sensorial (53%). Presentaba discapacidad mixta (sensorial más física) de carácter grave el 6,4%. (Avellaneda Fernández et al., 2007)

Otro de los aspectos más importantes en el desarrollo de la investigación epidemiológica de las ER es el poder estimar la carga de enfermedad, tanto para enfermedades específicas como para el conjunto de las ER. Este estimador, conocido también como Años de Vida Perdidos en Discapacidad (Disability Adjusted Life Years DALY), ha sido utilizado en ocasiones para priorizar las inversiones en investigación y planificar el destino de los recursos sanitarios. Pero por lo general se prefiere utilizar otro indicador que tiene base epidemiológica QALY (Quality Adjusted Life Years), este indicador señala los años de vida ajustados por la calidad de vida que presentan los pacientes y tiene una aplicación inmediata para estimar el coste-utilidad de las intervenciones (M. Posada et al., 2008b)

Investigar en ER, supone mejorar el conocimiento de cada enfermedad, y no solo en los aspectos bioquímicos de las mismas y en las “ómicas” (genómica, proteómica, etc.) (Ramón et al., 2008), es decir, una más certera identificación de las mismas en cuanto a su presentación clínica, de manera que se puedan reconocer signos y síntomas precoces, dado que, como axioma médico, es reconocido que el diagnóstico temprano puede prevenir o evitar complicaciones que incrementan la morbimortalidad. Una mejor identificación de estas etapas (preclínicas o prodrómicas) permitirá dilucidar qué pacientes serán subsidiarios de pruebas diagnósticas específicas para cada enfermedad. La homogeneización de la información mediante nomenclatura universal indudablemente sirve para este propósito. Aún más, dada la implicación que tienen los médicos de Atención Primaria en la contribución a la investigación, abre más oportunidades para desarrollar líneas propias de investigación. (Ortega Calvo, García De La Corte, & Iglesias Bonilla, 2007), (Zurriaga Lloréns et al., 2006) (Colegio Oficial de Médicos Santa Cruz de Tenerife, 2016)

La investigación traslacional ha ido ganando carta de naturaleza mejorando el conocimiento de las enfermedades, dado que trasladan la investigación a la clínica y la clínica a la investigación (Marincola, 2003), lo que implica la cooperación de todos los

especialistas implicados (médicos clínicos y médicos investigadores) velando, además, porque la información circule en ambos sentidos.

Como señala Posada, otra de las utilidades de estos estudios epidemiológicos puede llevar al desarrollo de programas de cribado que tienen su importancia en facilitar medidas de prevención primaria (M. Posada et al., 2008b). Programas de este tipo, es la detección perinatal de una enfermedad como fenilcetonuria, a través de la determinación en sangre de la fenilalanina (prueba que se hace con la sangre del talón de los recién nacidos). Igualmente, los estudios genéticos, en familias susceptibles, pueden ser útiles para detectar estas enfermedades con transmisión genética familiar y mediante consejo genético evitar la transmisión de estas.

La aportación a la epidemiología de esta investigación son los mapeos entre clasificaciones, parte fundamental de este trabajo, el cual contribuye a mejorar el esfuerzo de la codificación de ER y el mapeo entre clasificaciones y, aunque no se ha podido demostrar que las búsquedas con los códigos MeSH sean más efectivas que si se hacen solo por el literal, creo que es una buena línea de investigación para el futuro y que se cree la necesidad de buscar en las bases de datos como PUBMED por los códigos de estas clasificaciones.

Es un buen camino para que se siga investigando en estas patologías y en otras que, aunque no se mencionen en este trabajo también deben seguir siendo investigadas para mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

6.-Conclusiones

A continuación, paso a exponer las conclusiones que se pueden extraer de esta tesis.

1. En relación con el objetivo general, esto es, “Analizar las posibles ventajas de los distintos sistemas de codificación (sanitarios y terminológicos) para la búsqueda bibliográfica de información relacionada con ER”, se concluye que, existen pocas diferencias entre las dos estrategias de búsqueda empleadas en PUBMED para la comparación. Tras realizar una búsqueda exhaustiva que ha supuesto revisar 1.396 artículos, el número de artículos válidos obtenidos al utilizar los nombres literales de las enfermedades frente al uso de los términos MeSH es similar en la mayoría de las ER analizadas en esta Tesis Doctoral.
2. En relación con el objetivo específico 1, esto es, “Elaborar un mapeo orientado a ER, en el que se relacionen términos de identificación de la enfermedad (literal, número ORPHA), con códigos empleados en el ámbito sanitario (CIE, SNOMED) y con códigos para la búsqueda bibliográfica de artículos científicos (MeSH)”, se concluye que el mapeo realizado contribuye a la codificación y estandarización de la terminología médica de estas enfermedades. Además, la inclusión de tesauros como MeSH, amplía su utilidad para la búsqueda de literatura científica.
3. En relación con el objetivo específico 2, esto es, “Explorar las posibilidades que ofrece la búsqueda bibliográfica especializada sobre ER utilizando códigos MeSH, frente a las búsquedas tradicionales de términos libres o nombre de enfermedad”, se ha demostrado que, aunque la diferencia global es mínima, MeSH ofrece mejores resultados que las búsquedas por literal en 5 de las 21 ER analizadas: Acroosteolisis tipo dominante, Enfermedad de Still del adulto, Lipogranulomatosis de Farber, Neurofibromatosis tipo 1 y Síndrome de Churg-Strauss.
4. En relación con el objetivo específico 3, esto es, “Revisar los artículos obtenidos en ambas búsquedas, y comparar si las búsquedas por MeSH suponen una ventaja en cuanto al número de artículos válidos.” Se

concluye que, el comportamiento bibliográfico no es el mismo en todas las enfermedades y las diferencias individuales tienen que ver con el número de artículos obtenidos en las búsquedas. Así, las enfermedades para las que se encuentra un menor número de artículos científicos muestran un comportamiento más errático en las búsquedas que las enfermedades que devuelven más artículos en las que el comportamiento es más homogéneo.

5. Esta tesis, con los métodos utilizados en la misma, demuestra que se alcanza un 71% de aciertos en las búsquedas bibliográficas para ER, lo que documentalmente supone una escasa eficacia para los investigadores en dichas patologías. Por lo que se considera razonable explorar otros mecanismos que mejoren estos resultados y puedan ofrecer mayor nivel de certeza. Así, se propone utilizar los sistemas inteligentes que, basados en tecnología Big Data, puedan mejorar la búsqueda mediante sistemas automatizados o pseudoautomatizados. Algunos de estos sistemas deben realizar un paso previo, al transformar términos literales de lenguaje natural en códigos, además estos sistemas cuentan con tecnología avanzada que permite, “el aprendizaje de máquina o machine learning”, esto a su vez posibilita que la máquina vaya mejorando con la práctica su nivel de entendimiento y, por tanto, la eficacia en la resolución del problema de la búsqueda bibliográfica.

Bibliografía

- Adamusiak, T., Shimoyama, N., Shimoyama, M. (2014). Next Generation Phenotyping Using the Unified Medical Language System. *Journal of Medical Internet Research*, 16(3), 1-1.
- Allones, J, Hernández, D., Taboada, M. (2014). Automated Mapping of Clinical Terms into SNOMED-CT. An Application to Codify Procedures in Pathology., 38, 110-120.
- Avellaneda Fernández, A., Layola, M., Izquierdo Martínez, M., Guilera, M., Badia Llach, X., Ramón, J. R. (2007). Impacto sociosanitario en pacientes con enfermedades raras (estudio ERES). *Medicina clínica*, 129(17), 646-651.
- Avellaneda, A., Izquierdo, M., Torrent-Farnell, J., Ramon, J. R. (2007). Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 30(2), 177-190.
- Bakhshi-Raiez, F., Cornet, R., de Keizer, N. (2008). Development and Application of a Framework for Maintenance of Medical Terminological Systems. *J Am Med Inform Assoc*, 15(5), 687-700.
- Bentes Pinto, V., de Oliveira Rabelo, C. R., Torres Girão, I. P. (2014). SNOMED-CT as Standard Language for Organization and Representation of the Information in Patient Records. *Knowledge Organization*, 41(4), 311-318. Recuperado a partir de <http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true db=lxh AN=101115424 site=ehost-live>
- Bermejo Sánchez, E., Posada de la Paz, M., & Alonso Ferreira, V. (2016).
- Boletín Oficial del Estado. (15/11/2002). Ley 41/2002 de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica. 22/3/2018, de Boletín Oficial del Estado. Recuperado a partir de <http://www.boe.es/boe/dias/2002/11/15/pdfs/A40126-40132.pdf>.

- Calleja Ibáñez, P. (2015, abril). Reconocimiento de enfermedades en fichas técnicas de medicamentos y su anotación con SNOMED-CT. Universidad Politécnica, Madrid. Recuperado a partir de <http://oa.upm.es/35518/>
- Carbajal Rodríguez, L., Navarrete Martínez, J. I. (2015). Enfermedades raras. *Acta pediátrica de México*, 36(5), 369-373.
- Carrera García, F., Gómez Hidalgo, J. M., Buenaga Rodríguez, M. de, Mata, J., Maña López, M. (2007). Acceso a la información bilingüe utilizando ontologías específicas del dominio biomédico. *Procesamiento del lenguaje natural*, (38), 107-117.
- Cerdá L, J., & Villarroel, L. (2007). Interpretación del test de Chi-cuadrado (X2) en investigación pediátrica. *Revista chilena de pediatría*, 78, 414-417.
- Cerrito, P. B., Cerrito, J. C. (2008). Compressing ICD9 codes for predictive modeling. *AMIA Annual Symposium Proceedings / AMIA Symposium*. AMIA Symposium, 1236-1238.
- Cimino, J. J., Johnson, S. B., Clayton, P. D. (1989). Designing an introspective, multipurpose, controlled medical vocabulary. *Proceedings of the American Medical Informatics Association*, 513-518.
- Cimino, J. J., Peng, P., Aguirre, A. (1994). From ICD9-CM to MeSH using the UMLS. A how-to guide. *Proceedings of the American Medical Informatics Association*, 730-734.
- Codina, L., & Pedraza-Jiménez, R. (2011). Tesauros y ontologías en sistemas de información documental. *El Profesional de la Información*, 20(5), 555-563. <https://doi.org/10.3145/epi.2011.sep.10>
- Colegio Oficial de Médicos Santa Cruz de Tenerife. (2016, enero 3). *Las enfermedades raras*. Recuperado 3 de marzo de 2018, a partir de <http://www.comtf.es/index.php/en/comunications/documentos-2/item/1942-las-enfermedades-raras?tmpl=component&print=1#>. WpsD42b3kW8
- Commission of the European Communities. Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and

the Committee of the regions on Rare Diseases: Europe's challenges. Bruselas, 11 noviembre 2008

De Jaegher, K., Jegers, M. (2001). The physician-patient relationship as a game of strategic information transmission. *Health Econ*, 10(7), 651-68.

de Lusignan, S. (2005). Codes, classifications, terminologies and nomenclatures: definition, development and application in practice. *Informatics in Primary Care*, 13(1), 65-69.

Diccionario de la Real Academia Española de la Lengua. (s. f.). Recuperado 9 de enero de 2018, a partir de <http://dle.rae.es/srv/fetch?id=9dZx6FB>

Diccionario Terminológico de la Real Academia Nacional de Medicina. (s. f.). Recuperado 9 de enero de 2018, a partir de <http://dtme.ranm.es/index.aspx>

Dos Reis, J. C., Dinh, D., Pruski, C., Da Silveira, M., Reynaud-Delaître, C. (2014). The influence of similarity between concepts in evolving biomedical ontologies for mapping adaptation. *Studies in Health Technology and Informatics*, 205, 1003-1007.

Estrada, J. M. (2007). Capítulo 2: La búsqueda bibliográfica y su aplicación en PubMed-MEDLINE. *SEMERGEN - Medicina de Familia*, 33(4), 193-199. [https://doi.org/10.1016/S1138-3593\(07\)73875-3](https://doi.org/10.1016/S1138-3593(07)73875-3)

Fernández, S. P., & Díaz, S. P. (2004). Asociación de variables cualitativas: test de Chi-cuadrado. *Metodología de la Investigación*, 1(5). Recuperado de <https://www.fisterra.com/mbe/investiga/chi/chi.asp>

Fernández-Sánchez, J., Soguero-Ruiz, C., de Miguel-Bohoyo, P., Rivas-Flores, F. J., Gómez-Delgado, Á., Gutiérrez-Expósito, F. J., Mora-Jiménez, I. (2017). Clinical Risk Groups Analysis for Chronic Hypertensive Patients in Terms of ICD9-CM Diagnosis Codes: (pp. 13-22). *Science and Technology Publications*. doi.org/10.5220/0006218700130022

Gambarte, M., Osornio, A., Martínez, M., Reynoso, G., Luna, D., de Quirós, F. (2007). A practical approach to advanced terminology services in health information systems. (Vol. 129). *Stud Health Technol Inform*.

- García Jiménez, A. (. (2004). Instrumentos de representación del conocimiento: tesauros versus ontologías. ANALES de documentación: [revista de biblioteconomía y documentación] / Escuela Universitaria de Biblioteconomía y Documentación. --.
- Garcia-Gimenez, J. L., Spis, M., Seco, M., Velázquez-Ledesma, A. M., Pérez-Quilis, C., & Pallardo, F. V. (2012). Disruption of the antioxidant shield in fibroblasts from Werner syndrome. *Free Radical Biology and Medicine*, 53, S75-S76.
- Giannangelo, K., Millar, J. (2012). Mapping SNOMED CT to ICD-10. En MIE (pp. 83–87).
- González de Dios, J., Aleixandre-Benavent, R., Valderrama-Zurián, J. C. (2006). Análisis bibliométrico sobre enfermedades raras en España: adecuar la metodología al objetivo de estudio. *Medicina Clínica*, 126(12), 477–478.
- González de Dios, J., Sempere, A., Aleixandre-Benavent, R. (2007). Las publicaciones biomédicas en España a debate (I): estado de las revistas neurológicas. *Rev. Neurol*, 44(1), 32-42.
- González Huerta, E., Sapien Valdes, J. L. (s. f.). La Utilización del Sistema de Clasificación de la Biblioteca Nacional de Medicina (NLM) en el centro especializado de documentación en salud del hospital de infectología centro médico la Raza del IMSS 2DF-001F.
- González L. (2016, septiembre 9). *Tesauros*. Recuperado 23 de septiembre de 2018, de <https://www.bibliopos.es/tesauros/>
- Hussain, S. G. (2014). Writ Petition -- Librarians Nomenclatures: Pakistan Library Information Science Journal, 45(2), 80-80.
- IHTSDO. (2018). Existing Mappings. IHTSDO. Recuperado a partir de <https://www.snomed.org/snomed-ct/mapping-to-other-terminologies>
- Ingenerf, J., Beisiegel, T. (2008). A version management system for SNOMED CT. *Studies in Health Technology and Informatics*, 136, 827-832.
- Jacobs, A. K., Quinn, T. A., Nelson, S. J. (2006). Mapping SNOMED-CT Concepts to MeSH Concepts. *AMIA Annual Symposium Proceedings*, 2006, 965. Recuperado a partir de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1839416/>
- Jenicek, M. (1996). *Epidemiología: la lógica de la medicina moderna*. Barcelona: Masson.

- Jiang, C., Chute, C. G. (2009). Auditing the Semantic Completeness of SNOMED CT Using Formal Concept Analysis. *Journal of the American Medical Informatics Association*, 16(1), 89-102.
- Jordá Olives, M. (1999). Las bases de datos de la National Library of Medicine de Estados Unidos. *Atención Primaria*, 23(1), 42-46.
- Joubert, M., Peretti, A.-L., Gouvernet, J., Fieschi, M. (2005). Refinement of an Automatic Method for Indexing Medical Literature-A Preliminary Study. *Studies in health technology and informatics*, 116, 683.
- Lamy, J.-B., Tsopra, R., Venot, A., Duclos, C. (2013). A semi-automatic semantic method for mapping SNOMED CT concepts to VCM Icons. *Studies in health technology and informatics*, 192, 42.
- Laporte, J.-R. (2001). *Principios Básicos de Investigación Clínica*. Madrid: Ergon.
- Lilienfeld, D. (2007). Celebration: William Farr (1807–1883)—an appreciation on the 200th anniversary of his birth. *International Journal of Epidemiology*, 36(5), 985-987.
<https://doi.org/10.1093/ije/dym132>
- López Osorno, A., Gambarte, M., Otero, C., Gómez, A., Martínez, M., Soriano, E., ... González B de Quirós, F. (2005). Desarrollo de un servidor de terminología clínico. En *8vo Simposio de Informática en Salud*. 34JAIIO.
- Luna, D., López, G., Otero, C. (2010). Implementation of Interinstitutional and Transnational Remote Terminology Services. (p. 482). Presentado en *AMIA 2010 Symposium Proceedings*.
- Major, P., Kostrewski, B. J., Anderson, J. (1978). Analysis of the semantic structures of medical languages: Part 1. A framework for the semantic power of reference languages. *Informatics for Health and Social Care*, 3(4), 261-267.
<https://doi.org/10.3109/14639237809014186>

- Major, P., Kostrewski, B. J., & Anderson, J. (1978). Analysis of the semantic structures of medical reference languages: Part 2. Analysis of the semantic power of MeSH, ICD and SNOMED. *Medical Informatics*, 3(4), 269–281. <https://doi.org/10.3109/14639237809014187>
- Marincola, F. (2003). Translacional Medicine: A two way road. *J Transl Med*, 1, 1.
- Marrero, M., Sánchez-Cuadrado, S., Urbano, J., Morato, J., Moreira, J.-A. (2010). Sistemas de recuperación de información adaptados al dominio biomédico. *El Profesional de la Información*, 19(3), 246-254. <https://doi.org/10.3145/epi.2010.may.04>
- Masys, D. R. (1990). Of codes and keywords: standards for biomedical nomenclature. *Academic Medicine*, 65(10). Recuperado a partir de http://journals.lww.com/academicmedicine/Fulltext/1990/10000/Of_codes_and_key_words_standards_for_biomedical.5.aspx
- Ministerio Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. (enero 2014). CIE-9-MC. 22/3/2018, de Ministerio Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Recuperado a partir de http://eciemaps.mspsi.es/ecieMaps/browser/index_9_mc.html.
- Ministerio Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. (enero 2018). CIE-10-ES. 22/3/2018, de Ministerio Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Recuperado a partir de https://eciemaps.msssi.gob.es/ecieMaps/browser/index_10_mc.html y https://eciemaps.msssi.gob.es/ecieMaps/browser/index_10_pcs.html
- Navalón Cebrián, R. E. (2012, junio). Gestión de la información en la actividad ambulatoria: uso de vocabulario controlado. Rey Juan Carlos, Alcorcón, Madrid.
- Norma UNE 50-106-90 Directrices para el establecimiento y desarrollo de tesauros monolingües. Madrid, diciembre 1990.
- Novoa, F., Cabello, J. F. (2015). Ética de la equidad y justicia en el acceso al diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de los pacientes con enfermedades raras. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 26(4), 527-532. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.06.027>

- Oronoz, M., Casillas, A., Gojenola, K., Pérez, A. (2013). Automatic Annotation of Medical Records in Spanish with Disease. *Drug*, 536–543.
- Ortega Calvo, M., García De La Corte, F., Iglesias Bonilla, P. (2007). Investigando enfermedades raras del adulto en atención primaria: una hipótesis clasificatoria. En *Anales de Medicina Interna* 24, 535-538).
- Otero, J. V., & Moral, E. M. (2005). Análisis de datos cualitativos. Recuperado de https://www.uam.es/personal_pdi/economicas/eva/pdf/tab_conting.pdf
- Paz, M. P. de la, Ribes, M. G. (2010). Concepto, epidemiología, situación actual y perspectivas futuras. *Atención Primaria*, 42(3), 169-172.
<https://doi.org/10.1016/j.aprim.2009.11.001>
- Perea-Ortega, J. M., Montejo-Ráez, A., Díaz-Galiano, M. C., García-Cumbreras, M. Á. (2011). Analysis of the query expansion for medical collections using mutual information, information gain and MeSH ontology, (47), 13-19.
- Pinto, M. (2004, octubre 15). Búsqueda y recuperación de información. Recuperado 9 de enero de 2018, a partir de http://www.mariapinto.es/e-coms/recu_infor.htm
- Posada de la Paz, M. (2008). Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. *Revista de administración sanitaria siglo XXI*, 6(1), 157-178.
- Posada, M., Abaitua, I. (2012). *Recursos asistenciales y de investigación en enfermedades raras ubicadas en la Comunidad de Madrid*. Madrid: IIER (ISCIII).
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31(supl. 2), 9-20.
- Preguntas frecuentes sobre SNOMED-CT. (s. f.). Recuperado a partir de <http://www.msssi.gob.es/profesionales/hcdsns/areaRecursosSem/snomed-ct/preguntas.htm>

- Puente-Ferreras, A., Barahona-Gomariz, M., Fernández-Lozano, M. (2011). Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial. *Portularia*, 11(1).
- Ramón, J. R., Avellaneda Fernández, A., Izquierdo Martínez, M. (2008). Investigación en enfermedades raras. *Jano*, 1679, 36-39. Recuperado a partir de <http://www.jano.es/ficheros/sumarios/1/0/1679/36/00360039-LR.pdf>
- RANM. (2012). Epidemiología. *Diccionario de Terminología Médica*. Madrid. Recuperado a partir de <http://dtme.ranm.es>
- Rath, A., Rodwell, C. (2017, Julio). 2016 Activity Report ORPHANET. ORPHANET, 1(1), 82.
- Rivas Gayo, M., Rivas Flores, F. J., Alonso Ferreira, V., Martínez Comeche, J. A. (2015). Aplicación de distintos sistemas de codificación en la búsqueda bibliográfica de enfermedades raras. En *XIV Congreso Nacional de Documentación Médica*. Granada.
- Rivas Gayo, M., Rivas Flores, F. J., Medino Muñoz, J., Alonso Ferreira, V., Martínez Comeche, J. A. (2016). Nuevo perfil profesional en hospitales: gestor de documentación sanitaria. *El Profesional de la Información*, 25(2), 279-285.
- Rivera Sánchez, C. (2013, julio 23). Un poco acerca del... Mapeo de la información. Recuperado 11 de enero de 2018, a partir de <http://www.infotecarios.com/mapeo-de-la-informacion/>
- Rosenbloom, S. T., Miller, R. A., Johnson, K. B., Elkin, P. L., Brown, S. H. (2006). Interface Terminologies: Facilitating Direct Entry of Clinical Data into Electronic Health Record Systems. *Journal of the American Medical Informatics Association*, 13(3), 277-288. Recuperado a partir de <http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true db=lxh AN=20874857 site=ehost-live>
- Saitwal, H., Qing, D., Jones, S., Bernstam, E. V., Chute, C. G., Johnson, T. R. (2012). Cross-terminology mapping challenges: a demonstration using medication terminological systems. *Journal of Biomedical Informatics*, 45(4), 613-625. <https://doi.org/10.1016/j.jbi.2012.06.005>

- Saltonstall, P., Scott, E. (2013). Hacia una iniciativa multinacional y con objetivos concretos para la concienciación sobre las enfermedades raras. *Enfermedades raras. Retos y oportunidades para emprendedores sociales*. Sheffield: Greenleaf Publishing Limited, 7-24.
- Sánchez, A., Soguero-Ruiz, C., Mora-Jiménez, I., Rivas-Flores, F. J., Lehmann, D. J., Rubio-Sánchez, M. (2018). Scaled radial axes for interactive visual feature selection: A case study for analyzing chronic conditions. *Expert Systems with Applications*, 100, 182-196. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.eswa.2018.01.054>
- Sanz-Valero, Javier, Veiga de Cabo, Jorge, Rojo-Alonso, Carlos, D'Agostino, Marcelo José, Wanden-Berghe, Carmina, Espulgues Pellicer, Josep Xavier, & Rodrigues Guilam, Cristina. (2008). Los filtros metodológicos: aplicación a la búsqueda bibliográfica en la medicina del trabajo española. *Medicina y Seguridad del Trabajo*, 54(211), 75-83.
- The WHO Family of International Classifications [homepage on the Internet]. Ginebra, Suiza: World Health Organization; 2011. International Classification of Diseases (ICD). Disponible en: <http://www.who.int/classifications/en/>. Accedido el 17/03/2014.
- US National Library of Medicine National Institutes of Health. (s. f.). PUBMED. Recuperado 22 de marzo de 2018, a partir de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/PUBMED/>
- Waggott, D., Ashley, E., Singh, E., Batra, P., Wright, M. H., Wheeler, M., & Eberhardt, W. (2016). A Framework for Integrating Genomes and Wearable Sensors with Medical Records. <https://doi.org/10.1101/039651>
- Zurriaga Lloréns, Ó., Martínez García, C., Arizo Luque, V., Sánchez Pérez, M. J., Ramos Aceitero, J. M., García Blasco, M. J., ... others. (2006). Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España. *Revista española de salud pública*, 80(3), 249-257.

ANEXOS

Lista de abreviaturas.

- CIE-9-MC. Clasificación Internacional de Enfermedades, 9º revisión Modificación Clínica.
- CIE-10-ES. Clasificación Internacional de Enfermedades y de Problemas Relacionados con la Salud, 10º revisión.
- CIE-O. Clasificación Internacional de Enfermedades para Oncología.
- CIOMS. Consejo de Organizaciones Internacionales de Ciencias Médicas.
- Enf. Enfermedad
- E.R. Enfermedad Rara.
- ICHPPC. International Classification of Health Problems in Primary Care.
- IIER. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.
- INP. Instituto Nacional de Previsión.
- INSALUD. Instituto Nacional de Salud.
- ISCIII. Instituto de Salud Carlos III.
- LGS. Ley General de Sanidad.
- MeSH. Medical Subject Headings.
- NIE. Nomenclatura Internacional de Enfermedades.
- NLM. National Library of Medicine.
- OMS. Organización Mundial de la Salud.
- SOE. Seguro Obligatorio de Enfermedad.
- SNOMED CT. Sistematized Nomenclature of Medicine, Clinical Terms.
- SNS. Sistema Nacional de Salud.

Entrevista para el trabajo de fin de máster

Entrevista para el trabajo de fin de máster “aplicación de distintos sistemas de codificación en la búsqueda bibliográfica de enfermedades”

1- ¿Qué sistemas de codificación son los más exhaustivos y precisos?

Los diferentes sistemas de codificación disponibles están orientados a identificar de forma estandarizada enfermedades, procedimientos, terminología clínica, publicaciones, alteraciones genéticas, grado de discapacidad, etc. Dependiendo de lo que estemos interesados en codificar, será más apropiado utilizar un sistema u otro. En el caso de las ER, Orphanet sería un sistema que incluye una terminología específica de ER, pero sus números ORPHA tienen un uso muy limitado ya que no están instaurados en el Sistema Nacional de Salud. Para realizar estudios de salud pública, es importante tener codificadas las ER según la CIE, novena y décima revisión, si bien al estar la CIE orientada a enfermedades en general y no ER, no es la codificación más exhaustiva.

2- ¿Por qué es importante poder relacionar unos sistemas con otros?

Dependiendo del objetivo planteado el sistema de codificación que vayamos a utilizar es diferente.

Ejemplos.

- Para hacer un estudio temporal de la mortalidad necesitamos que las ER estén codificadas según CIE9 (datos de 1981 a 1998) y CIE10 (datos desde 1999 a la actualidad).

- Para estudiar la morbilidad hospitalaria se utilizaría CIE, pero, si se quiere hacer una comparación con otros países que utilizan CIE10 necesitamos la relación entre ambas revisiones CIE.

- En estudios genéticos la codificación que se utiliza es OMIM

- Las ER son generalmente identificadas por CIE, OMIM, SNOMED y ORPHA

3- ¿Qué enfermedades son susceptibles de incluirse en este trabajo?

Se estima que el conjunto de las ER está compuesto por 6000-8000 enfermedades heterogéneas. Todas ellas son susceptibles de ser codificadas, pero, el esfuerzo que supone este trabajo de codificación en diferentes sistemas y la relación entre ellos nos ha llevado a incluir en este trabajo sólo una muestra aleatoria del conjunto de las ER.

4- ¿Qué líneas de investigación son las que se podrían seguir a partir de este trabajo?

La codificación de ER según diferentes sistemas de codificación es el primer paso para desarrollar trabajos de salud pública. Así, se podrá profundizar en aspectos de la epidemiología de esas ER, por ejemplo, mediante estudios de la variabilidad espacial y temporal de la morbilidad y mortalidad de cada una de esas ER.

5- ¿Podría comentarme otros aspectos que a su juicio le parezcan importantes para el desarrollo de este trabajo?

Este trabajo combina la formación en salud pública con la codificación y estandarización de terminología médica, aspectos clave para el manejo de información clínica

